



**Carla Sofia Roma de  
Oliveira**

**Os mais velhos na promoção da saúde em famílias  
com paramiloidose**

Dissertação apresentada à Universidade de Aveiro para cumprimento dos requisitos necessários à obtenção do grau de Mestre em Gerontologia, ramo de Intervenção Familiar e Comunitária, realizada sob a orientação científica da Prof<sup>a</sup>. Doutora Liliana Xavier Marques de Sousa, Professora Auxiliar com Agregação na Secção Autónoma de Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro e do Doutor Álvaro Filipe Ribeiro dos Santos Oliveira Mendes, Investigador de Pós-doutoramento no Instituto de Biologia Molecular e Celular, da Universidade do Porto, e na Secção Autónoma de Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro.

## **o júri**

presidente

**Professora Doutora Maria da Piedade Moreira Brandão**  
Professora Adjunta, Universidade de Aveiro

**Doutora Milena Paneque Herrera**  
Investigadora de Pós Doutoramento, Instituto de Biologia Molecular e Celular

**Professora Doutora Liliana Xavier Marques de Sousa**  
Professora Auxiliar com Agregação, Universidade de Aveiro

## **agradecimentos**

Este trabalho é o resultado da contribuição inestimável de um conjunto de pessoas às quais não posso deixar de agradecer. Os meus primeiros agradecimentos são dirigidos à Prof<sup>a</sup>. Doutora Liliana Sousa e ao Doutor Álvaro Mendes pelo desafio proposto, pela disponibilidade constante ao longo de todo o processo, pelo seu rigor, sugestões e pelos comentários sempre oportunos bem como pelo seu incentivo, mesmo nos momentos menos inspirados. Um agradecimento muito especial a todas as pessoas que confiaram em mim e aceitaram participar nesta investigação, contribuindo com o seu tempo e partilhando as suas experiências. Agradeço também à APP pelo trabalho de mediação com as famílias. À colega Cidália, presença assídua ao longo deste processo, com quem partilhei alegrias e angústias e com quem aprendi bastante. À Instituição onde trabalho e particularmente à Maria do Céu Freire pelo voto de confiança e por ter tornado tudo isto possível. Um agradecimento especial aos amigos, à minha Família e ao Gonçalo, agradeço-vos pelo entusiasmo, apoio constante e por tão pacientemente compreenderem e aceitarem as minhas ausências.

## palavras-chave

doenças hereditárias; paramiloidose; comportamentos de saúde; geração mais velha

## resumo

A paramiloidose é uma doença hereditária monogénica, por isso os testes genéticos predizem se pessoas assintomáticas, em famílias com paramiloidose, são portadoras de mutações patogénicas e se virão a ter a doença no futuro. Atualmente espera-se que os cidadãos sejam parceiros do sistema de saúde na promoção da saúde. Neste sentido, o apoio dos pares, principalmente familiares, em doenças hereditárias, é fundamental na gestão dos comportamentos de saúde. Alguns estudos têm apontado os mais velhos como *providers* de recursos sociais, segurança, informação, aconselhamento social, suporte emocional e *screening encouragers*. Contudo, este papel permanece pouco explorado em geral e, em particular, na paramiloidose. Assim, neste estudo qualitativo exploratório analisa-se o papel das gerações mais velhas em famílias com paramiloidose, na promoção de comportamentos de saúde e o seu impacto nos familiares mais novos. Adotou-se a Técnica dos Incidentes Críticos, aplicada por entrevistas semiestruturadas. A amostra compreende 18 participantes de famílias com paramiloidose, que relataram 76 incidentes críticos. As entrevistas foram gravadas e submetidas a análise de conteúdo. Os principais resultados sugerem que as gerações mais velhas desempenham quatro papéis junto das gerações mais novas ao longo do ciclo de vida da doença: modelar (comportamentos); encorajar; informar e apoiar. Os impactos desses papéis ocorrem a dois níveis: capacitar ou dificultar o processo dos mais novos na gestão da doença. Os papéis dos mais velhos poderão ser integrados em intervenções de promoção da autogestão individual e familiar da saúde em famílias com doenças hereditárias.

**keywords**

hereditary diseases; paramyloidosis; health behaviors; older generation

**abstract**

Paramyloidosis is a monogenic hereditary disease; therefore genetic testing predicts if asymptomatic persons in the family are carriers of pathogenic mutations and if they will become sick in the future. Currently it is expected that citizens may become partners of the health system as active health promotion agents. In this sense, peer support, mainly family-based, in hereditary diseases, is essential in the management of health behaviors. Recent studies, mainly in the field of hereditary cancers, suggest that older family members are providers of social resources, security, information, social counseling, emotional support and screening encouragers. However, these roles remain unexplored in general and, particularly, in paramyloidosis. Thus, this exploratory qualitative study analyzes the role of the older generations in families with paramyloidosis in promoting health behaviors and their impact on younger family members. The study adopts the Critical Incident Technique, applied by semi-structured interviews. The sample comprises 18 participants from families with paramyloidosis, who reported 76 incidents. The interviews were recorded and submitted to content analysis. The main results suggest that older generations play four roles that influence the younger generations throughout the disease lifecycle: role models; encouragers; informers; and supporters. The impacts of these roles occur at two levels: empower or hinder the process of the younger generations to manage the disease. The roles of older family members may be integrated into interventions that promote individual and family health self-management in families with hereditary diseases.

**Abreviaturas e/ou siglas**

AG – Aconselhamento Genético

APP – Associação Portuguesa de Paramiloidose

ADN – Acido Desoxirribonucleico

EUA – Estados Unidos da América

FSGI – *Family Systems Genetic Illness*

FSI – *Family Systems-Illness model*

IC – Incidente Crítico

OMS – Organização Mundial de Saúde

PAF – Polineuropatia Amiloidótica Familiar

SNS – Serviço Nacional de Saúde

THS – Transplante Hepático Sequencial

TIC – Técnica dos Incidentes Críticos

TPS – Teste pré-sintomático

TTR – Transtirretina

## Índice

Introdução .....	1
1. Novos paradigmas de saúde .....	2
1.1. Medicina Preditiva e Genética Psicossocial.....	3
1.2. Doenças Genéticas Hereditárias.....	8
2. Paramiloidose .....	10
2.1. Sistemas de saúde e de suporte na doença .....	13
3. Famílias e Famílias multigeracionais .....	13
3.1. Papel da geração mais velha .....	15
4. Objetivos .....	16
5. Metodologia .....	16
5.1. Participantes .....	17
5.2. Instrumento .....	17
5.3. Procedimentos de recolha de dados .....	18
5.4. Procedimento de análise de dados .....	19
5.5. Considerações Éticas .....	19
6. Resultados .....	20
6.1. Comportamentos da geração mais velha: sub/categorias .....	20
6.2. Classificação dos IC (comportamento das pessoas mais velhas).....	26
6.3. Comportamentos da geração mais velha (IC): variáveis sociodemográficas e estatuto perante a doença.....	27
6.4. Impacto dos comportamentos dos mais velhos nos mais novos: sub/categorias ...	32
6. 5. Classificação dos impactos .....	34
6.6. Comportamentos dos mais velhos vs. impacto nos mais novos.....	34
7. Discussão dos Resultados .....	35
<i>Implicações para a prática clínica</i> .....	38
<i>Limites e perspectivas de pesquisa</i> .....	39

Conclusões .....	39
Referências Bibliográficas .....	40



## Índice de Figuras e Tabelas

Figura 1 – Fases da doença genética (baseado em Rolland, 1984, 2005) .....	6
Tabela I – Comportamentos da geração mais velha junto da mais nova: sub/categorias .....	21
Tabela II – Classificação dos IC nas sub/categorias .....	26
Tabela III – Protagonistas mais velho e mais novo: sub/categorias .....	29
Tabela IV – Estatuto perante a doença dos protagonistas mais velhos e mais novos considerando a sub/categoria .....	30
Tabela V – Sub/categorias segundo o local onde decorre o incidente .....	31
Tabela VI – Impactos dos comportamentos dos mais velhos nos mais novos: sub/categorias ...	32
Tabela VII – Classificação dos impactos por categoria .....	34
Tabela VIII – Sub/categorias dos IC vs. sub/categorias dos impactos: o impacto dos comportamentos da geração mais velha na mais nova .....	35

## Introdução

A paramiloidose é uma doença hereditária de início tardio, ou seja, que se manifesta na idade adulta. É uma doença monogénica para a qual existem testes genéticos que predizem se pessoas assintomáticas, em famílias com historial de paramiloidose, são portadoras da mutação patogénica e virão a manifestar a doença no futuro. Nestas circunstâncias, os indivíduos são confrontados com um conjunto de decisões e ações em que se podem envolver em termos da promoção e gestão da sua saúde, nomeadamente sobre a realização do teste pré-sintomático, que determinará o estatuto genético perante a doença, e qual o momento mais adequado para o fazerem e saberem o resultado. O diagnóstico genético precoce é relevante, pois permitirá o acompanhamento clínico necessário à deteção inicial dos sintomas, que irá maximizar a eficácia dos tratamentos disponíveis e a qualidade de vida. Um diagnóstico precoce pode contribuir para outras decisões, tais como opções de tratamento, comunicação familiar do risco genético e decisões reprodutivas (Flemming & Lopes, 2000; Lopes, 2006; Paneque et al., 2009; Resta, 2006; Rolim et al., 2006; Skirton, Goldsmith, Jackson, & Tibben, 2012; Valdez, Silva, Coelho, & Alves, 2014).

A medicina preditiva representa uma mudança profunda no paradigma médico, anteriormente assente na identificação e supressão de sintomas para uma perspetiva de predição e gestão do risco de doença em indivíduos saudáveis. Esta possibilidade altera significativamente a relação entre saúde e doença (Timmermans & Buchbinder, 2010) e sugere a necessidade de maior atenção ao contexto familiar e comunitário na gestão da saúde.

Atualmente espera-se que os cidadãos sejam parceiros do sistema de saúde na promoção da saúde. O apoio dos pares, principalmente familiares, em doenças hereditárias, é fundamental na (auto) gestão dos comportamentos de saúde. O papel da geração mais velha tem sido pouco explorado, principalmente enquanto recurso para as gerações mais novas. Alguns estudos sobre cancro hereditário têm vindo a apontar a importância dos elementos das gerações mais velhas na gestão de doenças hereditárias (Ashida, Wilkinson, & Koehly, 2010; Ashida et al., 2011; Ashida & Schafer, 2015; Mendes, 2012), nomeadamente como *providers* de recursos sociais, segurança, informação, aconselhamento social, suporte emocional e *screening encouragers* (Ashida et al., 2010, 2011). Contudo, este papel permanece pouco explorado em geral e, em particular, na paramiloidose. Assim, neste estudo qualitativo exploratório partimos da análise dos comportamentos dos mais velhos, para aprofundar o papel das gerações mais velhas na promoção da saúde junto das gerações mais novas em famílias com paramiloidose.

Esta dissertação é composta por diversas secções. Começamos pela revisão das linhas de orientação teóricas que serviram de suporte, compreensão e justificação ao estudo. Neste âmbito, abordam-se os novos paradigmas de saúde, no contexto da transição das doenças agudas para as

doenças crônicas, e a medicina preditiva e genética psicossocial, remetendo de seguida para as doenças genéticas e hereditárias; depois, caracteriza-se a paramiloidose em termos biomédicos e psicossociais, incluindo, opções de tratamento e sistemas de saúde e suporte na doença; segue-se a análise do sistema familiar e intergeracional no âmbito da gestão da doença com enfoque no papel da geração mais velha, enquanto recurso para as gerações mais novas. De seguida apresentam-se os objetivos e procedimentos metodológicos do estudo, que incluem a caracterização dos participantes, apresentação do instrumento e procedimentos de recolha e análise de dados. Segue-se a apresentação dos resultados e respetiva discussão, incluindo implicações para a prática clínica, limitações do estudo e perspetivas de pesquisa, e conclusões.

## **1. Novos paradigmas de saúde**

A mudança dos paradigmas de saúde e doença evidencia maior atenção ao contexto familiar, social e comunitário. Esta realidade tem implicações na organização dos cuidados de saúde e nas expectativas em relação aos papéis desempenhados pelos profissionais de saúde, pacientes e famílias. Os paradigmas tradicionais de saúde, de cariz biomédico, colocam unicamente nos profissionais de saúde a responsabilidade pelo diagnóstico, tratamento e resultados experienciados pelos pacientes. Na prática clínica o profissional de saúde centra-se quase em exclusivo na doença e no doente. As ações destes profissionais são em geral prescritivas (incluindo prescrever medicamentos, reabilitação, terapia, e comportamentos), enquanto o papel reservado ao paciente é o de seguir/cumprir essas prescrições (e.g., Crisp, 2014; Loureiro, Miranda, & Pereira, 2013; Sousa, Mendes, & Relvas, 2007). Esta abordagem foi desenvolvida com sucesso, no âmbito das doenças agudas, pois permitia o tratamento e a cura, minimizando o impacto da doença no corpo e maximizando a saúde ao paciente (Wellard, 1998).

Nos países desenvolvidos tem-se verificado a redução significativa de situações de doença aguda, devido à evolução das ciências da saúde, melhoria das condições sanitárias e crescente incorporação nos cuidados de saúde de meios de diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças cada vez mais eficazes. Assim, os indivíduos e suas famílias passaram a enfrentar principalmente doenças crônicas, algumas antes consideradas fatais, durante muito mais tempo; em alguns casos, principalmente na velhice, as pessoas têm de lidar com múltiplas condições crônicas em simultâneo (e.g., Rolland, 2012; Taylor & Bury, 2007; Wellard, 1998).

A doença crónica exige acompanhamento durante longos períodos de tempo (por norma, para o resto da vida) e afeta o sistema relacional mais próximo e significativo (por norma, a família) da pessoa que tem a doença. O seu impacto deve por isso ser analisado através de uma abordagem unificadora que considere o sistema criado pela interação entre a doença, o indivíduo, e

a família ou outro sistema biopsicossocial (e.g., Crespo, 2013; Engel, 1977; Sidell, 1997; Sousa et al., 2007). A transição de um paradigma de cuidados assente em doenças agudas para os cuidados a doenças crónicas tem impacto importante na reorganização dos serviços de saúde (Taylor & Bury, 2007). O foco deixa de ser a cura e passa a ser a qualidade de vida dos indivíduos. Esta realidade pressupõe um papel mais ativo do indivíduo doente e da sua família, assim como de outros elementos relevantes na gestão da saúde (e.g., Crespo, 2013; Crisp, 2014). Nos últimos anos têm surgido propostas no âmbito dos cuidados de saúde que assentam na maior e mais ativa participação dos cidadãos, nomeadamente através de maior autonomia de decisão na adoção de medidas relativas aos seus cuidados de saúde ou tratamento (Crisp, 2014; Taylor & Bury, 2007). Estas abordagens destacam a importância de promover a capacidade de autogestão e autocuidado nos doentes crónicos e apoiam uma estratégia de *empowerment* em que os pacientes assumem o seu papel de especialistas em viver com a doença (os profissionais são especialistas na doença), sendo assim parceiros de cuidados de saúde (o profissional e o paciente colaboram na gestão da doença) (Donaldson, 2003; Taylor & Bury, 2007). De salientar também o foco na comunidade e em outros fatores sociais (como programas de saúde comunitária que envolvem outros elementos da família para além do indivíduo doente; ou iniciativas que promovem ambientes e estilos de vida saudáveis, por exemplo nas escolas; nos locais de trabalho e/ou na comunidade). Este enfoque visa influenciar a capacidade do indivíduo para alterar os seus estilos de vida, de forma a maximizar resultados na gestão da saúde e simultaneamente a redução dos custos para o sistema de saúde (Taylor & Bury, 2007).

### **1.1. Medicina Preditiva e Genética Psicossocial**

A medicina preditiva representa uma mudança profunda no paradigma médico, anteriormente assente na identificação e supressão de sintomas para uma perspetiva de predição e gestão do risco de doença em indivíduos saudáveis. A descodificação da estrutura molecular do Ácido Desoxirribonucleico (ADN) e identificação de genes e mutações associadas a diversas doenças trouxe um conjunto de novas possibilidades para a prática em saúde. Passou a ser possível, através da realização de testes genéticos em indivíduos saudáveis, em particular aqueles em cujas famílias existe historial de doenças hereditárias, aceder a informação sobre a predisposição ou suscetibilidade genética para doenças. A medicina preditiva tem por objetivo prever a emergência de doença, através dos testes genéticos, podendo em alguns casos prevenir a sua emergência, e possibilitar ações de gestão do risco e comportamentos de saúde adequados à situação clínica (Mendes, 2012; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005). Esta nova realidade veio permitir a indivíduos, pertencentes a famílias com historial da doença, acederem a um diagnóstico genético/molecular em condições pré-sintomáticas. Esta possibilidade altera significativamente a relação entre saúde e

doença (Timmermans & Buchbinder, 2010). Os testes genéticos podem ser realizados para prever a suscetibilidade de desenvolver uma determinada doença (por exemplo, testes de suscetibilidade em cânceres hereditários), para identificar portadores (testes pré-sintomáticos em doenças neurodegenerativas de início tardio, tais como a paramiloidose, doença de Huntington e doença Machado-Joseph) mas também para realizar diagnóstico pré-natal ou pré-implantatório no contexto da fertilização assistida *in vitro* (por exemplo, na paramiloidose) (Luís, 2006; Rolim et al., 2006; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005). Estas novas possibilidades alteram as necessidades dos pacientes e os serviços de saúde são desafiados a integrarem estas novas descobertas científico-tecnológicas na prestação de cuidados. Este contexto potenciou a emergência de novas áreas de atuação clínica, como o Aconselhamento Genético (AG); e de uma nova área científica que lhe está associada: a Genética Psicossocial, que explora as atitudes de indivíduos e famílias relativamente ao risco genético e aos testes genéticos, enfatizando o contexto social, comunicacional, ético/moral e intergeracional, para potenciar uma melhor adaptação biopsicossocial (Harper, 1993; Mendes, 2012; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005).

O AG designa a praxis associada à medicina preditiva e foca as necessidades dos indivíduos e famílias afetados ou em risco de desenvolverem uma doença genética (Mendes, 2012; Paneque, Sequeiros, & Skirton, 2012). É definido como *“the process of helping people understand and adapt to the medical, psychological, and familial implications of genetic contributions to disease”* (Resta, 2006: 274). Este processo inclui: i) análise da história clínica e familiar para avaliação do risco; ii) educação sobre hereditariedade, testes genéticos, gestão do risco, prevenção, recursos biomédicos e psicossociais disponíveis e investigação; iii) apoio para promoção de escolhas informadas e adaptação à situação de risco ou condição genética (Resta, 2006).

O AG decorre tipicamente em três momentos (Rolim et al., 2006): i) antes da realização do teste como apoio no processo de tomada de decisão; ii) entre a realização do teste e a divulgação dos resultados, ajudando-os a lidar com o stress e ansiedade; iii) após a revelação do resultado do teste genético como forma de ajudar a lidar com o impacto dos resultados. Este é um serviço que requer formação especializada e uma abordagem multidisciplinar (Godard et al., 2003). O conhecimento do risco, possível através da realização de testes genéticos, tem que ser analisado no contexto das relações familiares, crenças culturais, recursos e sistemas de saúde e sociais alargados. Rolland & Williams (2005) desenvolveram o modelo *Family Systems Genetic Illness* (FSGI) para analisar a relação entre as dinâmicas individuais e familiares na doença genética. Este modelo é baseado no anterior *Family Systems-Illness model* (FSI) (Rolland, 1984), centrado em doenças crónicas. No FSGI sistematizam-se os desafios psicossociais associados às doenças genéticas, contemplando o período pré-sintomático, a tomada de decisões, e as potenciais influências da informação genética nos indivíduos e no sistema familiar. O modelo foi concebido para ser

utilizado sequencialmente com o anterior modelo FSI, que contempla a doença após a sua manifestação clínica. Os modelos complementam-se na conceptualização e vivência da doença genética através do ciclo de vida individual e da família. A utilização destes modelos (*cf.* Figura 1) permite analisar a forma como cada doença, com o seu padrão temporal de exigências práticas, emocionais e relacionais, se relaciona com as características, recursos e vulnerabilidades de uma família e dos seus membros. *“It emphasizes the interaction of illness, individual, and family development; multigenerational patterns of coping with illness, loss, and other adversity; and belief systems, including influences of culture, spirituality, and gender”* (Rolland, 2005: 6). Com o FSI, Rolland (1984) desenvolveu um modelo de análise da doença crónica que assenta na premissa de que as doenças crónicas severas impõem aos indivíduos e famílias um conjunto de desafios comuns, apesar das especificidades relacionadas com cada indivíduo, família e doença. O FSI descreve as exigências práticas e emocionais da doença crónica, na relação com os padrões interacionais do indivíduo e da família. O modelo FSGI estende-se às doenças genéticas e passa a incluir o período anterior ao diagnóstico clínico e às potenciais influências da informação genética no sistema familiar. À semelhança do FSI, cria uma tipologia das doenças genéticas com padrões semelhantes de exigências psicossociais nos indivíduos e famílias, mas neste caso, no período pré-sintomático; isto é, antes e depois da realização do teste genético, que permitirá conhecer o estatuto genético individual. A tipologia psicossocial da doença, por contraponto às classificações baseadas em critérios somente biomédicos, tem como objetivo criar categorias de doenças que combinam as características biomédicas com as exigências psicossociais para os indivíduos e familiares, clarificando as relações entre a doença crónica e a família. A conjugação dos dois modelos permite organizar a doença com base nas suas fases de evolução, possibilitando perceber a doença numa perspetiva longitudinal, evolutiva, com marcos normativos, transições e exigências de mudanças.

Cada fase tem as suas exigências específicas e tarefas desenvolvimentais, que requerem da família diferentes competências, atitudes e transformações. O modelo FSGI acrescenta ao anterior FSI (que apresenta as três principais fases da doença crónica) o período que antecede o início clínico da doença genética. Articulando os dois modelos obtemos a seguinte perspetiva temporal sobre a doença (Figura 1): i) período não sintomático (inclui as fases: tomar consciência do possível risco genético; crise I fase pré-teste; crise II fase teste/pós-teste); ii) período sintomático (fases: crise, crónica e terminal).

<i>Family Systems Genetic Illness (FSGI)</i>				<i>Family Systems-Illness model (FSI)</i>		
Tomar consciência risco genético	Crise I: Pré- teste	Crise II: Teste/Pós- teste	Adaptação a Longo Prazo (resultado +)	Crise	Crônica	Terminal
PERÍODO PRÉ- SINTOMÁTICO				PERÍODO SINTOMÁTICO		
Início da comunicação na família sobre doença e risco	Ponderar TG, AG e Decisão	TG, aguardar resultados; confronto com resultados; Período adaptação inicial	Indivíduo e família têm de viver com informação genética	Início dos sintomas, e período inicial de reajustamento; discussão e opção de tratamentos	Lidar com questões biológicas e desafios psicossociais. Família e indivíduo organizam-se para enfrentar a mudança e procuram levar uma vida <i>normal</i> apesar da doença	A perspectiva da morte torna- se inevitável e domina a vida familiar. É pautada por questões relacionadas com tristeza, separação, morte, luto e o retomar de uma vida familiar normal apesar da perda.

**Figura 1 – Fases da doença genética (baseado em Rolland, 1984, 2005)**

Tempo →

O período não sintomático inicia-se com uma fase em que os indivíduos tomam conhecimento da possibilidade de risco genético, antes de considerarem a possibilidade de realizarem o teste genético. Nesta fase inicia-se habitualmente a comunicação na família sobre a doença e o risco. Os indivíduos procuram informação sobre a doença. Nas famílias com historial de doença genética os indivíduos podem saber da existência do risco, mas desconhecerem quem irá desenvolver a doença. Começam a avaliar em que medida os elementos da família poderão vir a realizar o teste. Poderão ter de lidar e adaptar-se às situações em que o teste genético não está disponível.

Segue-se a fase de crise I: pré-teste, em que os indivíduos começam a ponderar sobre a realização do teste genético, pois percebem a componente hereditária da doença e implicações psicossociais da realização do teste para si e para a família; começam a desenvolver uma visão da doença genética enquanto desafio familiar onde predominam expressões como “nós”; avaliam os elementos que devem incluir no processo de tomada de decisão sobre a realização do teste, e a quem comunicar os eventuais resultados, e tomam decisões sobre realizar o teste (sim, não ou adiar).

A fase II: teste e pós-teste inclui o período de realização do teste genético, conhecimento do resultado e período inicial de adaptação a longo prazo. Os indivíduos e famílias conhecem o resultado e a sua irreversibilidade. Os elementos da família têm de se adaptar à nova condição (de portador ou de não-portador), reavaliar e incorporar esta informação na vida pessoal e familiar. Outras tarefas estão relacionadas com: preservar a identidade familiar; criar significado que promova o controlo pessoal e familiar; desenvolver flexibilidade perante a incerteza; considerar as implicações dos resultados do teste nos elementos da família cujo teste deu negativo, positivo, e nos elementos que não realizaram o teste; estabelecer relações colaborativas com os profissionais de saúde; adaptar-se aos serviços de saúde e a eventuais tratamentos preventivos; e tomar consciência da possibilidade de perda relacionada com o risco genético, ao mesmo tempo que mantêm a esperança.

A última fase deste período pré-sintomático corresponde à adaptação a longo prazo perante o resultado positivo, em que o indivíduo ainda sem sintomas e a família têm de viver com a informação genética, maximizando a sua autonomia e as ligações familiares. Mantêm-se atualizados em termos de informação genética e médica relevante (por exemplo, opções de tratamentos); desvalorizam aspetos familiares menos positivos, e começam a pensar no possível impacto do resultado nas fases atuais ou futuras dos ciclos de vida individuais e familiares (por exemplo, em termos profissionais ou sobre casar e ter filhos); vivem sentimentos de incerteza ou perda antecipada; equilibram uma comunicação aberta com atitudes de evitamento, negação ou bloqueio comunicacional e o planeamento proactivo com a necessidade de viver uma vida “normal”, mantendo a ameaça da doença em perspetiva.



No período sintomático, a fase de crise inclui o início dos sintomas, o período inicial de reajustamento e a definição de um plano de tratamento inicial. Esta fase inclui tarefas para o indivíduo doente e para a família tais como: aprender a lidar com a dor, incapacidade e sintomas; aprender a lidar com o ambiente hospitalar e procedimentos relacionados com os tratamentos; estabelecer e manter relações funcionais com os profissionais de saúde. Nesta fase o indivíduo e família terão ainda de lidar com tarefas de natureza mais existencial, como criar um significado para a doença maximizando o sentido de controlo e competência, fazer o luto da identidade familiar pré-existente à doença, e aceitar a permanência das mudanças, enquanto mantêm uma ideia de continuidade entre o passado e futuro, e se reorganizam para responder às crises e à incerteza do futuro.

A fase crónica pode ter uma duração variável e corresponde ao período entre o diagnóstico inicial e reajustamento e o momento onde predominam as questões relacionadas com a morte e o luto. O conteúdo desta fase ultrapassa as questões biológicas da doença e implica os desafios psicossociais diários de viver com uma doença a longo prazo, em que a família e indivíduo se organizam para enfrentar a mudança e procuram levar uma vida normal apesar da doença. Quando a doença é fatal esta fase é vivida no limbo.

A fase terminal inclui o período pré-terminal da doença quando a perspectiva da morte se torna inevitável e domina a vida familiar. É pautada por questões relacionadas com tristeza, separação, morte, luto e o retomar de uma vida familiar normal apesar da perda.

As diferentes fases encontram-se ligadas por períodos de transição, em que as famílias reavaliam a adequação da sua estrutura de vida prévia, face às novas exigências da doença. Estas transições podem ser bloqueadas ou dificultadas por assuntos inacabados das fases anteriores.

## **1.2. Doenças Genéticas Hereditárias**

A origem da história da genética remonta a 1865, quando Gregor Mendel formula e apresenta em dois encontros da Sociedade de História Natural de Brno, as leis da hereditariedade, hoje chamadas *Leis de Mendel* e que foram tornadas públicas em 1900 (Punnett, 2009). O século XX fica marcado pela descoberta, em Abril de 1953, da estrutura e funcionamento do ADN, por James Watson e Francis Crick (Salzano, 2002). O Projeto do Genoma Humano foi lançado oficialmente em Outubro de 1990, pelo Instituto Nacional de Saúde e pelo Departamento de Energia dos Estados Unidos da América (EUA). Foi concluído a 14 de Abril de 2003, com o anúncio da sequência completa do genoma humano (Reza, 2013; Schmutz et al., 2004). Esta descoberta resultou do esforço conjunto de 20 centros de investigação de seis países: Estados Unidos da América, Inglaterra, Alemanha, França, Japão e China (International Human Genome Sequency Consortium, 2001; Reza, 2013).

O avanço na descodificação do genoma humano permitiu a identificação dos genes responsáveis por diversas doenças genéticas e doenças comuns (Graceffa et al., 2009) e tornou possível um novo entendimento dos processos biológicos associados às doenças (Williams, Skirton, & Masny, 2006). Os estudos revelam que os genes desempenham um papel em praticamente todas as doenças humanas, desde as doenças mais raras às mais comuns e complexas, tais como as doenças vasculares, cancro ou diabetes (Feethan & Thomson, 2006). Os genes associam-se à etiologia das doenças, e parecem estar relacionados com a suscetibilidade, resistência, prognóstico, progressão e tratamentos (Feethan & Thomson, 2006). Alguns dos benefícios das novas descobertas da genómica incluem melhorar os diagnósticos das doenças, deteções precoces de predisposições genéticas, desenvolvimento de fármacos e outros tratamentos, e, futuramente, é expectável a cura destas doenças (Feethan & Thomson, 2006). “As doenças hereditárias diferem das outras doenças pelo seu carácter familiar” (Mendes, 2012: 200). Ou seja, para além do impacto habitual das doenças crónicas em todo o sistema familiar (e.g., Feethan & Thomson, 2006; Rolland, 1987, 2012), “o resultado de um teste genético não se circunscreve ao indivíduo testado; indica também o risco potencial de outros familiares contraírem a doença, devido ao cariz hereditário da suscetibilidade genética” (Mendes, 2012: 200). Dependendo do padrão de transmissão, o risco para a descendência é variável, podendo vir ou não a desenvolver a doença. O facto de vários elementos da mesma família poderem ser afetados confere-lhe uma forte componente intergeracional e consanguínea (Mendes, 2012).

A possibilidade de emergência de uma doença hereditária, assim como de aceder ao seu diagnóstico antes de haver sintomas, poderá representar uma sobrecarga emocional para os indivíduos em risco e para as famílias (Doukas, 2003; Hamilton, Bowers, & Williams, 2005; Rolim et al., 2006; Sobel & Cowan, 2000 in Rolim et al., 2006; Rolland & Williams, 2005; Van Riper, 2005). A ameaça do resultado dos testes genéticos, bem como a decisão de fazer ou não fazer o teste têm impacto importante nos indivíduos e famílias e estão associadas a situações de ansiedade, stresse e depressão (Paneque et al., 2009; Rolim et al., 2006). Estas decisões, bem como as suas implicações são geridas no contexto das relações familiares, crenças culturais, recursos e sistemas de saúde e sociais (Rolland & Williams, 2005).

Todos estes desenvolvimentos potenciam a adoção de comportamentos de saúde e gestão de risco em doenças genéticas hereditárias. Atualmente, associada à vivência e informação familiar da doença, os indivíduos e famílias são confrontados com a possibilidade de obterem informação genética sobre o risco de ocorrência de doenças que afetam a família. Esta possibilidade está associada a um conjunto de decisões, desde logo a de realizar ou não o teste genético, que dependendo da doença, determinará a probabilidade de a vir a desenvolver, bem como revelar informação sobre a possibilidade de outros membros da família a desenvolverem, ainda que não desejem obter essa informação (Williams et al., 2006).

Este processo implica a obtenção de informação específica sobre a doença, padrão de transmissão familiar, risco para outros familiares, curso, formas de prevenção e tratamento (quando disponíveis), que acontecem habitualmente no âmbito do AG (Resta, 2006; Skirton et al., 2012). Na posse desta informação os indivíduos poderão envolver-se num conjunto de ações de gestão da saúde, como o acompanhamento médico e cuidados de saúde, prevenção, deteção precoce dos sintomas, discussão de opções de tratamento, decisões reprodutivas, comunicação familiar do risco e incentivo à realização de testes em outros familiares (Flemming & Lopes, 2000; Resta, 2006; Skirton et al., 2012; Valdez et al., 2014).

## **2. Paramiloidose**

A paramiloidose faz parte das doenças genéticas hereditárias de início tardio, ou seja, que se manifesta na idade adulta, cujo teste genético está disponível e permite determinar com certeza, quais os elementos da família que a irão desenvolver. A paramiloidose, também é conhecida pelas designações: Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) de tipo I; de tipo Português; ATTRV30M; Doença de Corino de Andrade; ou mais popularmente “doença dos pezinhos” (Andrade, Canijo, Klein, Kaelin, 1969; Santos, Figueiredo, Gomes & Sequeiros, 2010). É uma doença genética, heredo-degenerativa, autossómica dominante, progressiva, irreversível e altamente incapacitante (Adams, Théaudin, Cauquil, Algalarrondo, & Slama, 2014; Conceição et al., 1993; Costa, 2006; Lêdo, Paneque, Rocha, Leite, & Sequeiros, 2013; Luís, 2006). Resulta de uma mutação no cromossoma 18 (Gomes, Silva, & Rizk, 2011; Luís, 2006) e está associada à deposição extracelular de fibrilhas de amiloide, compostas por uma proteína circulante, a transtirretina (TTR), mutada, produzida maioritariamente no fígado, mas também na retina e plexos coroídeos (Lobato, 2006; Luís, 2006; Santos, Figueiredo, Gomes, & Sequeiros, 2010; Sousa, Yan, Fernandes, & Stern, 2001). A substância amiloide deposita-se nos nervos periféricos e em quase todos os órgãos (exceto os parênquimas hepático e cerebral) (Luís, 2006). Do ponto de vista biomédico, a doença caracteriza-se por uma polineuropatia crónica progressiva de predomínio sensitivo e distal, simétrica, com início invariavelmente nos membros inferiores e com progressão ascendente (Conceição et al, 1993, Conceição, 2006), que originou a designação popular de “doença dos pezinhos”. Para além da perda de sensibilidade térmica e algica nos membros inferiores, surgem associadas doenças cardiovasculares, gastrointestinais, genito-urinárias, oculares, renais e cutâneas (Conceição, 2006). Os primeiros sintomas da paramiloidose tendem a ocorrer antes dos 40 anos (Conceição, 2006), no entanto existe variabilidade na idade de início da doença, inclusive intrafamiliar (Gomes et al., 2011; Sousa, 2006). Estudos revelam casos em que a doença se manifesta nos descendentes antes de se manifestar nos progenitores (Sousa, 2006). Na fase final da doença, os doentes ficam

acamados, apresentando um défice sensitivo-motor major e alterações autonómicas progredindo para a caquexia e morte em 10 a 15 anos após o início dos sintomas (Conceição et al., 1993, Conceição, 2006).

Corino de Andrade (1906-2005) (Barros, 2006), neurologista português, fez as primeiras observações de doentes com paramiloidose na Póvoa de Varzim, em 1939 (Andrade, Canijo, Klein, & Kaelin, 1969). Em 1943 esteve envolvido na descoberta da substância amiloide em tecidos de um doente com polineuropatia familiar (Barros, 2006) e em 1952 descreveu pela primeira vez a paramiloidose, como “forma peculiar de Neuropatia Periférica - amiloidose generalizada, atípica, familiar, com especial envolvimento dos nervos periféricos” (Luís, 2006: 40).

O principal foco da doença a nível internacional situa-se em Portugal, sobretudo na zona costeira Norte, (Póvoa de Varzim e Vila do Conde, Esposende e Barcelos) (Conceição, 2006; Luís, 2006; Santos et al., 2010). São conhecidos outros focos nacionais relevantes em Coimbra, Figueira da Foz, Unhais da Serra e Cartaxo (Luís, 2006). Mas, encontram-se focos da doença em todo o mundo (Gomes et al., 2011; Santos et al., 2010), considerando-se que esta situação resulte principalmente das expedições marítimas portuguesas no século XV (Gomes et al., 2011). Globalmente estima-se que a prevalência da paramiloidose seja de 0,87-1,1 por 1,000,000 pessoas (Adams et al., 2014). Nos principais focos a nível mundial (Norte de Portugal, Japão e Suécia) os valores estimados são de 1:909 habitantes a 1:1108 habitantes (Adams et al., 2014).

O diagnóstico molecular está disponível desde 1985, podendo ser usado como teste pré-sintomático (TPS) e na década de 1990 surgiram o diagnóstico pré-natal e pré-implantatório (Lopes, 2006). Atualmente não existe cura para esta doença, mas desde 1991 está disponível o transplante hepático, um tratamento não-curativo, e o único disponível até 2011 (Adams et al., 2014). Em Portugal, os primeiros transplantes realizaram-se a partir de 1992 nos Hospitais da Universidade de Coimbra e no Hospital Curry Cabral (Lisboa), passando mais tarde a ser também possíveis no Hospital Geral de Santo António, no Porto (Furtado, 2006). O transplante mantém-se atualmente como tratamento padrão e com reconhecida eficácia (Adams et al., 2014; Conceição, 2006). Cerca de 90% da TTR é produzida no fígado e a substituição deste órgão permite a produção de TTR normal, bloqueando a evolução da doença, embora sem regressão (Adams et al., 2014; Luís, 2006). O transplante hepático enquanto modalidade terapêutica deverá ser efetuado logo que surjam as primeiras manifestações da doença (para que o doente possa maximizar a sua qualidade de vida), o que está limitado pela disponibilidade de órgãos, insuficientes para todos os pacientes (Furtado, 2006). No contexto da transplantação hepática em doentes com paramiloidose surge a referência à técnica de Transplante Hepático Sequencial (THS) (Tx Dominó) que consiste na utilização de órgãos de doadores com paramiloidose em doentes hepáticos graves, de idade avançada. A premissa é que uma doença autossómica

dominante, como a paramiloidose, pode interromper o seu caminho, quando transposta para um doente sem paramiloidose, ou que se desenvolva no indivíduo que recebe o órgão, num período temporal igual ao da paramiloidose (cerca de duas décadas), permitindo-lhe ganhar algum tempo de vida (Ferrão, 2006; Furtado, 2006). Contudo os resultados das primeiras investigações neste âmbito apontam para manifestações de depósito de amiloide após três anos do THS (Ferrão, 2006). O transplante permanece uma solução terapêutica bastante agressiva, e com potencial iatrogénico, considerável, o que faz com que não se adeque a todas as situações, nem seja aceite por alguns doentes (Coelho, 2006; Furtado, 2006; Hund, 2012).

Desde Julho de 2012 está disponível em Portugal, o medicamento Tafamidis, sendo o segundo país na Europa após a França onde o fármaco existe (Adams et al., 2014). Trata-se de um estabilizador de TTR, que tomado numa fase inicial da sintomatologia neuropática permitirá retardar a evolução da doença (Adams et al., 2014; Hund, 2012; Pfizer, 2013). A deteção precoce é por isso essencial (Adams et al., 2014).

Em termos psicossociais, nas doenças hereditárias de início tardio como a paramiloidose, a possibilidade de predição do risco, associada à sua vivência no indivíduo e na família, representa um processo complexo, que coloca problemas de adaptação à doença nos indivíduos e famílias e tem implicações psicossociais (Lopes, 2006; Mendes, 2012; Rolim et al., 2006; Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005). Considerando os modelos FSGI (Rolland & Williams, 2005) e FSI (Rolland, 1984), a paramiloidose caracteriza-se por ser uma doença cujo desenvolvimento em portadores da mutação genética deletéria é garantido (penetrância completa do genótipo para fenótipo), de gravidade elevada, com as primeiras manifestações dos sintomas a ocorrerem tipicamente no início da idade adulta, e com existência de tratamentos não-curativos que podem retardar a progressão dos sintomas. Numa fase sintomática trata-se de uma doença de início gradual, cuja evolução, sem tratamento, é progressiva, que diminui o tempo de vida e que provoca incapacidade severa. Diversos aspetos desta doença (tais como: ser incurável, apesar da existência de tratamento não-curativo; ser hereditária; ter um início tardio; e o seu caráter incapacitante) sugerem uma sobrecarga psicológica, implicando ajustamento e adaptação progressivas à doença, suas consequências e evolução (Lopes, 2006; Rolim et al., 2006). Esta adaptação está frequentemente associada a um conjunto de decisões e ações em que os indivíduos se podem envolver na gestão da sua saúde, nomeadamente a decisão sobre o momento para realizar o diagnóstico pré-sintomático. No caso da paramiloidose, sendo o indivíduo portador, não será possível prevenir o aparecimento da doença, mas a deteção precoce dos sintomas é importante para maximizar a eficácia dos tratamentos disponíveis (Furtado, 2006; Lopes, 2006; Luís, 2006). Outras decisões estão relacionadas, por exemplo, com a discussão das opções de tratamento (transplante hepático ou medicação), comunicação familiar do risco e decisões reprodutivas (como ter ou não filhos, diagnóstico pré-natal e decisão de

interrupção/ou não da gravidez e fertilização *in vitro*) (Flemming & Lopes, 2000; Lopes, 2006; Paneque et al., 2009; Resta, 2006; Rolim et al., 2006; Skirton et al., 2012; Valdrez et al., 2014).

## **2.1. Sistemas de saúde e de suporte na doença**

Os sistemas de apoio formal disponíveis são, essencialmente, estruturas enquadradas no Serviço Nacional de Saúde (SNS) e da Segurança Social, no âmbito do poder local, das Instituições Particulares de Solidariedade Social (IPSS's), mas também outras de iniciativa de privada (Louro, 2009). No âmbito dos cuidados de saúde na paramiloidose, o primeiro contacto dos indivíduos com os serviços formais tende a ocorrer através dos cuidados primários, nomeadamente pelo médico de família, que, poderá depois referenciar para os Serviços de Aconselhamento Genético. Pela história familiar de doença, algumas destas pessoas acedem diretamente aos Serviços de Aconselhamento Genético, através de familiares já acompanhados nestes serviços. Nestes serviços os indivíduos poderão aceder a consultas de aconselhamento genético (que pode incluir as questões reprodutivas), e de genética médica (para diagnóstico de doenças hereditárias) e aconselhamento reprodutivo. Uma vez confirmado o diagnóstico, ou no caso de pertencerem a famílias afetadas pela doença, o acompanhamento é feito através de serviços especializados em paramiloidose como a Unidade Clínica de Paramiloidose do Centro Hospitalar do Porto e a consulta de paramiloidose do Hospital de Santa Maria em Lisboa. Atendendo às características da doença, estes serviços contemplam consultas de várias especialidades: neurologia, nefrologia, fisioterapia, psiquiatria, psicologia, dermatologia, cardiologia, oftalmologia e urologia. Os sistemas de suporte informal são, por norma, constituídos pela família, amigos, vizinhos ou por pessoas com qualquer tipo de ligação pessoal/afetiva significativa (Louro, 2009). Por cuidado informal entende-se “interações entre um membro da família (amigo, ou vizinho) que ajuda outro de maneira regular e não remunerada, a realizar atividades que são necessárias para viver com dignidade” (Figueiredo, 2007: 66). Acredita-se que os próximos anos corresponderão a uma transição ainda maior de um serviço de saúde baseado nos hospitais para um modelo em que a maioria dos cuidados será prestada na comunidade, partilhados entre os profissionais de saúde e os cidadãos (Crisp, 2014).

## **3. Famílias e Famílias multigeracionais**

As famílias incluem pessoas que partilham uma história e um futuro (Carter & McGoldrick, 2005). São sistemas organizados hierarquicamente, compostos por subsistemas mais pequenos (como o parental, conjugal, fraternal), incorporados em sistemas maiores (como a comunidade) através dos quais ocorrem interações (Cox, 1997). Cada indivíduo pertence a diferentes subsistemas e cada subsistema possui funções e coloca exigências específicas aos

seus elementos (Minuchin, 1974). De acordo com a OMS (1994) o conceito de família vai para além dos laços de sangue, casamento, parceria sexual, ou adoção e deverá incluir as ligações baseadas na confiança, suporte mútuo e um destino comum. No entanto, quando nos referimos a uma doença genética os elementos na família que são afetados são consanguíneos, e a linhagem adquire assim protagonismo. As famílias podem ter diversas formas e incluem todo o sistema emocional de pelo menos três e agora, com frequência, quatro ou cinco gerações (Bengtson, 2001; Carter & McGoldrick, 2005).

A revisão da literatura sobre relações intergeracionais permitiu identificar diferentes funções no seio destas famílias, exercidas por diferentes pessoas que assumem um papel diferenciado e reconhecido socialmente (Vicente & Sousa, 2010). Nem todas as famílias têm o mesmo padrão de interação e organização, existindo diferentes padrões de ajuda entre os seus membros (Carvalho, 2009). Este apoio informal ocorre em “múltiplos sentidos”, numa espécie de redistribuição social entre gerações dentro da família (Carvalho, 2009). Apesar das alterações na estrutura e na dinâmica familiar, a função de cuidar continua muito ligada à família que permanece o contexto privilegiado de cuidados informais com capacidade de se reorganizar quando surgem novas exigências, de forma a incorporar as novas tarefas no seu dia-a-dia (Crespo, Santos, Canavarro, & Kielikowski, 2013).

No âmbito das doenças hereditárias, particularmente em estudos sobre cancros hereditários, a importância que a família assume na comunicação sobre a doença, sobre o risco e história de saúde familiar, em ações de prevenção bem como na influência para a adesão a processos de aconselhamento genético para gestão do risco, realização de rastreios e testes genéticos, é destacada (Ersig, Williams, Hadley, & Koehly, 2009; Koehly et al., 2003, 2009; Mcdaniel, 2005); e atualmente, no caso da paramiloidose, também no âmbito dos tratamentos não-curativos, que nos anos 1990 ainda não existiam. A literatura sugere ainda a relação da família com ações de ajuda e suporte emocional (Crespo et al., 2013; Koehly et al., 2003, 2009). As rotinas e rituais familiares surgem associados a melhor adesão a tratamentos e comportamentos saudáveis, (Crespo et al., 2013). Relações familiares difíceis, receio de rejeição e tentativa de proteção poderão estar relacionados com a criação de obstáculos à divulgação de informação e posterior adesão a ações de prevenção e diagnóstico da doença, dentro da família (Koehly et al., 2003). Neste contexto, e embora alguns elementos possam ser mais influentes ou estar mais bem posicionados, todos os elementos da família, consanguínea ou não, poderão constituir recursos importantes no âmbito da comunicação e gestão do risco (Koehly et al., 2003, 2009; Mcdaniel, 2005).

### 3.1. Papel da geração mais velha

O papel da geração mais velha tem sido pouco explorado, principalmente enquanto recurso para as gerações mais novas da família (Ashida et al., 2011). Contudo, vários estudos têm vindo a enfatizar a importância que os elementos das gerações mais velhas poderão assumir no contexto familiar (Ashida & Schafer, 2015; Ashida et al., 2011, 2010; Bengtson, 2001; Koehly et al., 2009; Mendes, 2012). Vicente e Sousa (2010) destacam a sua função enquanto guardiões das memórias familiares, importante para a preservação, conservação e transmissão da memória. No caso das doenças hereditárias e da paramiloidose em particular este papel é ainda mais relevante atendendo a que se trata de uma doença descrita só muito recentemente (1952), e em que esta geração mais velha detém as memórias e a história dos aspetos não documentados. Bengtson (2001), centrando os EUA, destaca o potencial para o bem-estar das gerações mais novas, resultante do aumento da longevidade dos membros da família; a existência de avós, bisavós, tios, e tias, poderão constituir um recurso para os mais novos, à medida que crescem e caminham em direção à idade adulta. A literatura destaca a importância que os elementos das gerações mais velhas podem ter no contexto da doença (Ashida & Schafer, 2015; Ashida et al., 2011, 2010; Mendes, 2012). No âmbito de intervenções que usam interações intergeracionais para promoção de comportamentos de saúde, o envolvimento de elementos das gerações mais velhas no encorajamento à realização de rastreios está associado a níveis mais elevados de intenção de adesão, sugerindo a importância do seu papel enquanto *screening encouragers* (Ashida et al., 2010). Os elementos das gerações mais velhas surgem ainda como fonte de segurança e de aconselhamento, e associados ao papel/função de *providers* de informação sobre saúde, apoio social e influência social, especialmente pelos elementos mais jovens (Ashida et al., 2011). A literatura evidencia ainda a sua importância para a eficácia na disseminação da história de saúde na rede familiar (Ashida et al., 2011, 2010; Koehly et al., 2009; Mendes, 2012). As gerações mais velhas têm informação importante que pode ser disseminada na família proporcionando um contexto familiar em que a saúde e a promoção de saúde podem ser discutidas (Ashida et al., 2010; Koehly et al., 2009). Mendes e Sousa (2012) descrevem o papel dos elementos mais idosos da família enquanto “guardiões da história médica da família”, pelo seu conhecimento privilegiado de circunstâncias de saúde de elementos mais velhos aos quais não é possível aceder (porque morreram ou estão muito dependentes). De acordo com Mendes (2012) a análise da disseminação da informação genética familiar revelou funções e papéis equiparáveis com os evidenciados no estudo de Vicente & Sousa (2010) de “guardião das memórias familiares”. Este tipo de informação é importante no âmbito da avaliação do risco genético dos indivíduos devido ao acesso a informação sobre a história médica da família. O seu envolvimento na gestão familiar do risco genético pode contribuir



positivamente para a eficácia da disseminação de medidas preventivas de vigilância e comportamentos mais saudáveis nos elementos da família (Mendes, 2012).

Num contexto de aumento da longevidade em que pais, avós e outros parentes poderão constituir recursos importantes para as gerações mais novas, estamos perante a oportunidade de criação de processos de apoio em que as gerações poderão proporcionar assistência mútua numa perspetiva que inclui problemas e recursos das diferentes gerações (Waites, 2009). A possibilidade de envolvimento dos elementos das gerações mais velhas, enquanto facilitadores de recursos emocionais e instrumentais para os elementos mais novos, vai permitir que desempenhem papéis sociais importantes nas suas redes e aumentar a oportunidade de interações recíprocas. A perceção desta reciprocidade, assim como da importância que o seu papel, pode ter relevo na promoção de comportamentos de saúde, que facilitem o bem-estar dos seus familiares, e poderá contribuir para o aumento da sua autoestima, satisfação com a vida e melhoria da saúde, através da promoção de contactos sociais com familiares. Esta situação contraria a visão sobre os elementos mais velhos como meros recetores de suporte, devido à sua situação de potencial vulnerabilidade (Ashida et al., 2011; Lowenstein & Katz, 2007; Mendes, 2012).

#### **4. Objetivos**

O objetivo geral do estudo é aprofundar o conhecimento do papel das gerações mais velhas em famílias com paramiloidose, na promoção da saúde nas gerações mais novas. Os resultados darão contributos para intervenções de promoção da autogestão individual e familiar do risco de doenças hereditárias, principalmente as que envolvem a família.

Em termos específicos os objetivos são: i) identificar comportamentos da geração mais velha relevantes na gestão familiar do risco genético nas gerações mais novas; ii) analisar os comportamentos da geração mais velha, considerando o parentesco com a geração mais nova, o estatuto perante a doença (portador assintomático, portador sintomático, não portador) e variáveis sociodemográficas (idade, sexo, escolaridade); iii) analisar o impacto desses comportamentos dos mais velhos nas gerações mais novas; iv) analisar os comportamentos considerando o seu impacto.

#### **5. Metodologia**

Este é de um estudo qualitativo, exploratório, que recorre à Técnica dos Incidentes Críticos (TIC) (Flanagan, 1954). A TIC é usada para recolha de relatos de comportamentos

significativos, em situações específicas (Kemppainen, 2000), com recurso aos indivíduos que experienciam as situações e que assim estarão melhor posicionados para fazer as observações e avaliações necessárias (Flanagan, 1954). Na TIC os participantes são convidados a relatar um ou mais incidentes críticos (IC), que tenham experienciado. Por “incidente” entende-se qualquer atividade humana observável e descrita de modo suficientemente completo, para permitir inferências e previsões acerca da pessoa que executa a ação. Para ser considerado crítico, o incidente deve representar um contributo significativo, positivo ou negativo, para a situação em estudo” (Flanagan, 1954). O contexto em que ocorre o incidente deve ser considerado. Trata-se de uma técnica flexível, que pode ser adaptada a diversas pesquisas e objetivos de estudo (Kemppainen, 2000). A TIC tem sido usada em diferentes contextos, com diferentes objetivos (Kemppainen, 2000): os primeiros estudos conhecidos realizaram-se em contextos industriais, para determinar requisitos para determinados contextos profissionais, estudos relativos a expectativas e percepções de consumidores; uma aplicação mais recente e cada vez mais frequente ocorre no contexto dos cuidados de saúde (e.g., Sousa & Ribeiro, 2013). Neste estudo partimos dos IC que identificam comportamentos relevantes dos mais velhos para compreender os papéis que desempenham junto dos mais novos em termos de promoção de comportamentos de saúde.

### **5.1. Participantes**

Os critérios de inclusão dos participantes foram: i) membros de famílias com historial de paramiloidose; ii) idade  $\geq 18$  anos; iii) orientados no tempo e no espaço. A amostra deveria incluir participantes pertencentes a diferentes gerações de famílias com paramiloidose.

A amostra compreende 18 participantes, com idades entre os 18 e 65 anos (média etária = 42 anos; em que:  $\leq 20$  anos = 1 participante; 21-30 anos = 2; 31-40 anos = 3; 41-50 anos = 9; 51-60 anos = 2;  $\geq 61$  anos = 1); 10 do sexo feminino. Quanto à escolaridade: até quatro anos de escolaridade = 1 participante; de cinco a nove anos de escolaridade = 10; 12º ano = 4; ensino superior = 2 (1 participante não responde). Em relação ao estatuto perante a doença, verifica-se que 11 são portadores sintomáticos (8 foram transplantados e 3 fazem medicação), 2 são portadores não sintomáticos, 4 são não portadores e 1 ainda não sabe (não realizou teste genético)

### **5.2. Instrumento**

A TIC foi aplicada através de entrevistas telefónicas, com base num guião semiestruturado (Apêndice I). A entrevista iniciou-se com o seguinte convite (Flanagan, 1954; Kemppainen, 2000):

*“Pense num ou mais acontecimentos que envolvam uma pessoa da geração mais velha da sua família que tenha sido marcante na forma como encara a paramiloidose na sua vida, na vida da sua família e/ou que tenha influenciado a forma como gere a doença e implicações associadas. Por favor, pense numa situação o mais recente possível, da qual se lembre com clareza e que tenha sido realmente significativa para si (tenha ficado gravada na sua memória)”.*

A entrevista seguiu com questões de desenvolvimento do tópico inicial: “o que mais o/a impressionou; descrição detalhada da situação; local onde ocorreu; como se sentiu; o que fez, o que não fez, mas gostaria de ter feito; o que fez e preferia não ter feito; como classifica o impacto deste acontecimento, em si, na sua família, porquê”. Foram recolhidos dados sociodemográficos dos participantes (idade, sexo e escolaridade) e do elemento da geração mais velha envolvido no incidente crítico descrito (idade, sexo e escolaridade). Identificou-se o estatuto de ambos perante o risco/doença: não portador; portador pré-sintomático, portador sintomático (considerou-se o tipo de tratamento: transplantado; medicação; sem tratamento). Este guião foi submetido a pré-teste com uma pessoa. Pretendia-se ir aplicando o pré-teste e fazer ajustamentos até que o guião fosse aceitável pelos respondentes. Após o primeiro pré-teste verificou-se a sua adequabilidade e aceitabilidade.

### **5.3. Procedimentos de recolha de dados**

O método de amostragem foi intencional e não-probabilístico. O recrutamento foi mediado pela Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP). Já existiam contactos prévios relativos a outros estudos o que facilitou o processo. Foi feito um contacto telefónico inicial, para apresentação do projeto, objetivos e especificação dos critérios de inclusão. A APP divulgou o estudo junto dos seus associados, e facultou o nome e contacto das pessoas que se voluntariaram para participar. O processo de recolha de dados continuou com o contacto telefónico dos participantes pela mestranda, explicando os objetivos, metodologia e a colaboração solicitada. Em seguida, era agendada a entrevista para data e hora da conveniência dos participantes. Utilizou-se o processo bola de neve para recrutar mais participantes (pedir a cada participante que identificasse outro/s potencial/is participante/s). A recolha da amostra terminou quando a mestranda e os supervisores concordaram que o ponto de saturação tinha sido atingido (situação em que os dados já foram ouvidos durante a recolha de dados) (Mason, 2010). A avaliação inter-juízes para determinar a saturação foi utilizada: a mestranda, que fez as entrevistas, anunciou quando considerou que a saturação foi atingida; os supervisores leram independentemente os incidentes e indicaram a sua concordância. A saturação foi atingida com

um total de 18 entrevistas com duração média de 25 minutos (mínimo = 10 minutos; máximo = 49 minutos). O processo de recolha de dados decorreu entre janeiro e abril de 2015.

#### **5.4. Procedimento de análise de dados**

As entrevistas foram gravadas, ouvidas na totalidade e os IC foram transcritos e submetidos a análise de conteúdo. Na análise de conteúdo adotou-se como referencial teórico as fases da doença e seus desafios, considerando o modelo *Family Systems Genetic Illness* (FSGI) (Rolland & Williams, 2005) e *Family Systems-Illness model* (FSI) (Rolland, 1984) (*cf* secção 1.1). Este modelo foi adotado pois analisa a relação entre as dinâmicas familiares na doença genética, permitindo enquadrar a descrição do papel dos elementos da geração mais velha nas fases pré e pós sintomáticas da doença. Os juízes (mestranda e orientadora) começaram por ler todos os IC para decidir os usáveis; neste processo foram eliminados 2 IC que não estavam relacionados com os objetivos do estudo. A análise de conteúdo foi realizada por dois juízes independentes (mestranda e supervisora) e seguiu um processo similar para os comportamentos das pessoas mais velhas (incidentes) e impacto nos mais novos (impactos).

O processo envolveu duas fases. A primeira centrou-se na criação e testagem do sistema de categorização. Cada juiz leu todos os IC e respetivos impactos e desenvolveu uma lista de categorias relativas ao comportamento dos mais velhos e impactos nos mais novos. Depois reuniram-se para comparar e discutir as propostas. Esse processo repetiu-se até chegarem a um acordo. Em seguida cada juiz categorizou aleatoriamente 5 IC de forma a confirmar a adequação do sistema de categorização; o sistema revelou-se adequado (Tabela VIII).

Na segunda fase os dois juízes categorizaram de forma independente cada IC e respetivo impacto. Depois reuniram-se para analisar as (dis)concordâncias; a concordância entre juízes (valor calculado pela divisão de número de concordâncias pelo total de concordâncias e discordâncias) foi de 81,6% para os incidentes e 86,8% para os impactos, o que indica boa fiabilidade (Miles e Huberman, 1984). Por fim, discutiram as discordâncias e esse processo conduziu à concordância em todos os IC.

#### **5.5. Considerações Éticas**

Este estudo obteve aprovação da Comissão de Ética Humana do Instituto de Biologia Molecular e Celular - Ref. 2013-03 em Setembro de 2014 (Anexo I) e da Comissão Nacional de Proteção de Dados – autorização nº 6966/2014 em Julho de 2014. A entrevista telefónica implicou a obtenção do consentimento informado verbal (Apêndice II), registada por meio de gravação áudio, que incluía autorização de gravação.

## 6. Resultados

### 6.1. Comportamentos da geração mais velha: sub/categorias

Os resultados revelaram 11 categorias relativas aos comportamentos dos elementos da geração mais velha junto das gerações mais novas em termos de promoção de saúde no âmbito da paramiloidose (Tabela I). Os comportamentos da geração mais velha foram organizados considerando a FSGI (J. Rolland & Williams, 2005) e FSI (Rolland, 1984) (*cf* secção 1.1), permitindo perceber o papel dos mais velhos considerando a fase da doença vivida pelos mais novos; deste modo emerge uma sequência temporal que considera os desafios psicossociais da doença.

A categoria “não/informar” sobre o risco da doença apresenta duas subcategorias: “informar”, que ocorre na fase de tomada de consciência do risco genético e na fase de crise; e “não falar (silenciar)” que ocorre apenas na fase de tomada de consciência.

Os mais velhos “informam” sobre o risco da doença na fase de tomada de consciência do risco genético, essencialmente iniciando a conversação sobre a doença; transmitem informação que recebem dos profissionais de saúde e dos seus antepassados, indicam o “lado” da família de onde poderá ter surgido; transmitem informação da história da doença familiar e mitos sobre a doença:

*“Não podes ir para o pé do tio que o tio tem uma doença que se pega. Naquela altura chegou a ir para o Caramulo porque diziam que ele tinha a tuberculose, a doença não tava descoberta ainda não é? Nessa altura nós não podíamos ir para o pé do meu tio, eles lavavam os pratos e os copos tudo com lixívia que era para não haver contacto, que ele tava tuberculoso”. Homem, não portador, 65 anos]*

Na fase de crise, a “informação” sobre a doença também ocorre. Alguns elementos da geração mais nova têm nesta fase o primeiro contacto com a doença, quando se manifestam os primeiros sintomas. Os elementos da geração mais velha assumem o comportamento de “informar sobre a doença”: informam sobre outros elementos da família que tiveram a doença no passado; tentam perceber de que “lado” da família virá a doença; referem os sintomas; avisam da possibilidade de terem a doença

**Tabela I – Comportamentos da geração mais velha junto da mais nova: sub/categorias**

<b>Fases da doença nos mais novos</b>	<b>FSGI (Fases não sintomáticas da doença genética (Rolland &amp; Williams, 2005))</b>				<b>FSI (fases da doença) (Rolland, 1984)</b>		
<b>Sub/categorias</b>	<b>Tomar consciência do risco genético</b>	<b>Crise I: Pré-Teste</b>	<b>Crise II: Teste e Pós-Teste</b>	<b>Adaptação a longo prazo (resultado +)</b>	<b>Doença: Fase de Crise</b>	<b>Doença: Fase crónica</b>	<b>Doença: Fase terminal</b>
<b>1.(Não) Informar sobre o risco da doença</b>							
1.1. Informar							
1.2. Não falar (silenciar)							
<b>2.Incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos</b>							
<b>3.Influenciar a decisão de realizar o teste genético</b>							
3.1. Encorajar							
3.2. Desencorajar							
<b>4. Apoiar qualquer decisão</b>							
<b>5. Acompanhar na realização do teste</b>							
<b>6. Apoio emocional perante o resultado de portador</b>							
<b>7. Aconselhar sobre decisões de vida pessoal</b>							
<b>8. Encorajar decisão de realizar tratamentos disponíveis</b>							
<b>9. Prestar cuidados (instrumentais e emocionais)</b>							
<b>10. Ser testemunho vivo da doença</b>							
<b>11. Modelar comportamentos perante a doença</b>							
11.1 Normalizar a vivência da doença							
11.2 Dramatizar a vivência da doença							

A categoria “não falar (silenciar)” ocorre apenas para a fase de tomada de consciência da doença e corresponde às situações em que os elementos da geração mais velha não falam sobre a doença, mesmo se questionados diretamente; os respondentes consideram que estes familiares mais velhos não lidam bem com o assunto:

*“Ela foge de todo às perguntas e a tudo, ela não fala mesmo de todo! Quando nós começamos a falar ela muda de assunto, nós já desistimos de o fazer porque já sabemos que ela não lida muito bem com isso”.* [Mulher, portadora, 26 anos]

Outro comportamento dos mais velhos é “incentivar a procura de informações sobre a doença e tratamentos” o que ocorre também para a fase de tomada de consciência da doença pelos mais novos. Os mais velhos não portadores acompanham os mais novos, por norma aqueles que ainda desconhecem o seu estatuto sobre a doença (ainda não realizaram o TPS), a congressos, e/ou a visitar e falar com doentes para que ouçam diversas experiências. Os mais velhos portadores informam os mais novos que atualmente “já não é tão grave como antes”, pois há tratamentos, e ajudam-nos a pesquisar:

*“Lembro-me de uma situação para aí há 10 anos, que fui com ele [pai] à Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim que é onde estão, estavam internadas e acho que ainda estão os doentes em fase mais terminal e fui lá falar com alguns para eu ver que nem toda a gente encara a doença da mesma forma, havia uns que aceitavam e outros que não aceitavam”.* [Mulher, portadora, 26 anos]

A geração mais velha age também no sentido de “influenciar a decisão de realizar o teste genético”, sendo que alguns encorajam e outros desencorajam. Este comportamento ocorre na fase crise I: pré-teste, quando os indivíduos começam a ponderar sobre a realização do teste genético. Alguns elementos da geração mais velha agem no sentido de “encorajar” os mais novos a realizar o TG, iniciando o diálogo sobre o assunto, sensibilizando e dando exemplos de outras pessoas da família doentes; por vezes, insistem e pressionam; outras vezes esperam que a pessoa mais nova esteja preparada.

*“Vamos fazer as análises, por uma questão de a gente estar atentos, alerta”.*  
[Homem, portador, 50 anos]

Outros elementos da geração mais velha agem no sentido de “desencorajar” os mais novos (principalmente filhos) da realização do teste: não apoiam a decisão; fogem ou adiam falar sobre o assunto (ignoram a procura de informação dos mais novos sobre a doença). É referido que os mais velhos têm medo que o/s filho/s tenham a doença e/ou de como irão lidar com um resultado de portador (acham que os mais novos não estão preparados).

*“Há uns seis anos descobri que ele [filho] tinha uns documentos tirados da net sobre isso. Para dizer a verdade eu não lhe disse nada. Como ele não insiste e como eu acho sempre que ele não está em condições, ou eu, eu acho que é ele, eu vou adiando”.*  
[Mulher, portadora, 52 anos]

“Apoiar qualquer decisão” é outro dos comportamentos atribuído aos elementos da geração mais velha. Nestas situações são os mais novos que têm a iniciativa e os mais velhos apoiam qualquer decisão em relação à realização do teste (fazer; não fazer; adiar).

*“Elas [mãe e avó] estão completamente passivas, é o que eu achar que é melhor, eu quero saber elas apoiam-me, se eu não quisesse saber também apoiavam na mesma”.*  
[Homem, desconhece estatuto perante a doença, 18 anos]

Os mais velhos assumem a função de “acompanhar na realização do teste”, o que ocorre na fase de crise II: teste e pós-teste. A geração mais velha diligencia para que os mais novos realizem o teste (marcam, acompanham, recebem diagnóstico e comunicam o resultado).

*“Foi nessa altura que o meu avô nos levou ao hospital em Vila do Conde”*  
[Mulher, portadora, 43 anos]

*“Lembro-me do dia em que chegaram os resultados, de me terem dito, lembro-me de quem estava presente, (...) sei que estava que estava a minha tia, (...) porque os resultados vieram para a médica de família e a minha tia foi a primeira a saber e depois nós também soubemos por ela.”* [Mulher, portadora, em sintomas, 42 anos]

Também na fase de crise II, os elementos da geração mais velha dão “apoio emocional perante o resultado de portador”. O resultado de portador aproxima emocionalmente os elementos da geração mais velha e mais nova; a geração mais velha aceita o resultado e encoraja e dá esperança; e lamenta que o teste indique que é portador.



*“Então nesse dia quando cheguei a casa depois de saber o resultado, estava à minha espera, ele [pai] abriu a porta e eu estava cabisbaixo, encharcado em lágrimas e ele agarrou-se a mim e deu-me um abraço muito grande e disse “já vi, também tu meu filho” (...) levantou-me a cabeça e deu-me um beijinho e disse “filho estamos juntos, vamos tentar ultrapassar isto da melhor maneira”.* [Homem, portador, 46 anos]

Os mais velhos “aconselham sobre decisões da vida pessoal” na fase de “adaptação a longo prazo”, em que o indivíduo ainda sem sintomas e a família convivem com a informação genética. Os mais velhos (portadores ou não) aconselham ou pelo menos têm uma opinião, sobre algumas decisões das vidas dos mais novos, para os proteger (por exemplo, desaconselhar ter filhos, ou casar com alguém portador); por norma os mais velhos falam com elementos da geração mais nova não portadores (teste negativo), sobre outro elemento mais novo portador (por exemplo, o cônjuge); ou falam com os mais novos assintomáticos.

*“A minha madrinha [disse-me] no dia antes do casamento, que eu fui lá “pensa bem no que vais fazer”.* [Homem, não portador, 65 anos]

Os mais velhos também assumem o comportamento de “encorajar a decisão de realizar os tratamentos disponíveis”, o que ocorre na fase de crise (inclui o início dos sintomas, e o período inicial de reajustamento). Os mais velhos aconselham os mais novos a fazer tratamentos, i.e., lutar e não desistir, e fazem tudo ao seu alcance para que o tratamento aconteça. O transplante é o tratamento mais difícil de aceitar, porque envolve cirurgia e recuperação complexa. Os mais velhos durante este processo dão apoio emocional e manifestam preocupação.

*“Quando fui transplantado em 1994, (...) o meu pai (...) foi ver-me aos cuidados intensivos e ele coitado a falar comigo com a voz completamente embargada e foi a primeira vez que eu disse que o amava, ele ficou derretido, ficou com a voz embargada, aquela coisa toda e ele disse-me assim “Oh filho”, (...) depois quando a tua irmã for transplantada já posso morrer descansado!”* [Homem, não portador, 66 anos]

Os mais velhos assumem o comportamento de “prestar cuidados (instrumentais e emocionais)” aos mais novos, quando os mais novos estão na fase crónica da doença. Os mais velhos não portadores prestam cuidados aos mais novos que são portadores sintomáticos, o que

inclui aspetos instrumentais (levar a consultas, comprar medicação, confeccionar refeições); e emocionais (manifestar preocupação).

*“Chamou o doutor e a ambulância veio e leva-o diretamente para as urgências. (...) Ela ficava preocupada com essas coisas.”* [Homem, portador, 49 anos]

Os mais velhos portadores doentes assumem o comportamento de “ser testemunho vivo da doença”, que é transversal às fases: tomar consciência do risco genético; crise I: pré-teste; adaptação a longo prazo; e fase de crise na doença. Este comportamento é exercido de forma implícita, pois ocorre quando os elementos mais novos da família assistem à progressão dos sintomas nos mais velhos que são portadores; assistem a: sofrimento, incapacidade progressiva, dependência e morte (por norma numa idade “precocidade”); e à reação e sofrimento associados aos tratamentos (sobretudo em casos de transplante). Os elementos mais novos referem que alguns sintomas afetam a “dignidade humana”. Neste processo, os familiares mais velhos recebem cuidados dos mais novos e de outros elementos da família (reciprocidade na prestação de cuidados).

*“Eu assisti à minha mãe durante 10 anos a degradação diária. Uma vez (...) que ela se ajoelhou no chão do quarto para tentar lavar o chão e ficar com as pernas mesmo em ferida, só do simples contacto da pele com a madeira.”* [Mulher, portadora, 42 anos]

Os mais velhos assumem o comportamento de “modelar comportamentos perante a doença” dos mais novos, pelo exemplo que dão na forma como enfrentam a doença. Esta categoria ocorre em diferentes fases: pré-teste, teste e pós-teste, adaptação a longo prazo, fases de crise e crónica na doença. Pode ocorrer no sentido de normalizar ou dramatizar a vivência da doença.

Em alguns casos, o exemplo dos mais velhos ajuda os mais novos a “normalizar a vivência da doença”, pois continuam a cuidar-se apesar da visibilidade dos sintomas, como exemplo para os mais novos; dão apoio e preocupam-se com os outros, apesar de doentes; participam em estudos; os mais velhos não-portadores cuidam dos mais velhos portadores permitindo aos mais novos “terem uma vida”.

*“Não me vê de uma forma ali coitadinho “ai o meu pai não pode aí ou o pai está outra vez doente”. (...) Eu sou muito moralista muito para a frente. (...) Eu gosto de vestir uma camisa nova, umas calças novas, uma pessoa passar uma imagem positiva, com uma certa vida, não dar uma imagem negativa.”* [Homem, portador, 50 anos]

Noutros casos, os mais velhos “*dramatizam a vivência da doença*”: os familiares mais velhos “*entregam-se à doença*”, não querem sair de casa, manifestam desesperança; recusam ir ao médico, desejam a morte.

“*Porque é que Deus não me leva?*” [Mulher, portadora, 42 anos]

## 6.2. Classificação dos IC (comportamento das pessoas mais velhas)

Foram relatados 76 IC por 18 participantes (Tabela II). Três participantes relataram um incidente (mínimo) e dois relataram 10 (máximo), com uma média de 4,3 incidentes por participante.

A classificação dos IC revela que as categorias mais frequentes nos relatos dos participantes são: i) “modelar comportamentos perante a doença” (23/76), com incidência na subcategoria “normalizar a vivência da doença” (19); ii) “ser testemunho vivo da doença” (17/76). Estas duas categorias representam 52,7% dos IC relatados.

**Tabela II – Classificação dos IC nas sub/categorias**

Sub/categorias: comportamento da geração mais velha	n	%
<b>1. (Não) Informar sobre o risco da doença</b>		
1.1. Informar	5	6,5
1.2. Não falar (silenciar)	1	1,3
<b>2. Incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos</b>	4	5,3
<b>3. Influenciar a decisão de realizar o teste genético</b>		
3.1. Encorajar	6	7,9
3.2. Desencorajar	2	2,6
<b>4. Apoiar qualquer decisão</b>	3	3,9
<b>5. Acompanhar na realização do teste</b>	3	3,9
<b>6. Apoio emocional perante o resultado de portador</b>	4	5,3
<b>7. Aconselhar sobre decisões de vida pessoal</b>	3	3,9
<b>8. Encorajar a decisão de realizar tratamentos disponíveis</b>	2	2,6
<b>9. Prestar cuidados (instrumentais e emocionais)</b>	3	3,9
<b>10. Ser testemunho vivo da doença</b>	17	22,4
<b>11. Modelar comportamentos perante a doença</b>		
11.1 Normalizar a vivência da doença	19	25
11.2 Dramatizar a vivência da doença	4	5,3
<b>Total</b>	<b>76</b>	<b>100</b>

As categorias menos referidas são: “encorajar a decisão de realizar tratamentos disponíveis” (2/76), “apoiar qualquer decisão” (3/76), “acompanhar na realização do teste” (3/76) e “aconselhar sobre decisões da vida pessoal” (3/76). Estas categorias representam 14,3% dos IC relatados.

### **6.3. Comportamentos da geração mais velha (IC): variáveis sociodemográficas e estatuto perante a doença**

Para os IC relatados foi considerado o parentesco entre o protagonista mais velho e o mais novo; verificou-se que o narrador era com frequência o protagonista mais novo (64/76), menos vezes o protagonista mais velho (11/76) e somente em 1 caso é testemunha.

Começamos por caracterizar os protagonistas mais velhos; saliente-se que nesta descrição se consideram as características à altura da ocorrência do incidente. Na maioria dos IC o protagonista mais velho é uma pessoa (69 IC) (Tabela III): mãe (37/76); pai (17/76); tio/a (11/76); avô/ó (3/76); prima (1/76). Contudo em 7 IC os protagonistas são 2 pessoas: 4 ICs envolvem mãe e avó; 1 IC envolve um primo e uma prima; 1 IC inclui mãe e tia; 1 IC envolve dois tios. Em termos de sexo dos protagonistas mais velhos observa-se que, nos casos em que há apenas um 45/76 são do sexo feminino. Nos incidentes com dois protagonistas (7): 5 - mulheres; 1 - homem; 1 - um homem e uma mulher. Em termos de idade (considerou-se a idade aproximada, pois nem sempre os participantes sabiam precisar a idade), os protagonistas mais velhos variam entre os 32 e os 78 anos de idade (no caso de 12 protagonistas mais velhos não foi possível obter a idade mesmo aproximada). Considerando os grupos etários observa-se que nos IC onde existe apenas um protagonista: 19 =  $\geq$  61anos; 18 = 51-60 anos; 16 = 41-50 anos; 4 = 31-40 anos. Quando existem dois protagonistas as suas idades são: 1 IC = 32 e 34 anos; 3 IC 51 e 73 anos; 1 IC ambos têm cerca de 70 anos e 2 IC em que se conhece a idade aproximada de um dos protagonistas (50 a 60 anos) mas se desconhece a idade do segundo que será mais velho. Quanto à escolaridade dos protagonistas mais velhos verifica-se que quando existe apenas um protagonista (para 19 IC não foi possível obter esta informação): 7 são analfabetos; 31 apresentam até 4 anos escolaridade; 11 têm 5-9 anos escolaridade; 1 apresenta o 12º ano de escolaridade. Quando temos dois protagonistas apenas em 1 IC foi possível identificar a escolaridade de ambos (até 4 anos escolaridade); nos restantes 6 IC desconhece-se a escolaridade de um ou ambos os protagonistas mais velhos. Sobre o estatuto perante a doença do protagonista mais velho verifica-se que nos incidentes com um protagonista: i) 50 são portadores, 47 sintomáticos (33 sem tratamento, 11 fizeram transplante, 1 toma medicação, 2 sem informação sobre tratamento), 1 assintomático; 2 sem informação sobre presença de sintomatologia ii) 18 são não portadores; e iii) 1 sem informação. Nos IC com dois protagonistas: 5 IC ambos os protagonistas são portadores sintomáticos (em que: 2 IC ambos sem tratamento; em 3 IC um dos protagonistas fez transplante e o outro sem tratamento); 1 IC ambos são não portadores e 1 IC sem informação sobre estatuto.

Passamos agora a caracterizar os protagonistas mais novos, também considerando o momento do IC. Em 73 IC existe um protagonista mais novo (Tabela III): filho/a (51 IC); sobrinho/a (12 IC);

neto/a (3 IC); primo/a (2 IC); filha/sobrinha (1 IC); filho/neto (4IC). Em 3 IC existem dois protagonistas: filhos/a (3/76) Em termos de sexo, nos IC com um protagonista (73), 44 são do sexo feminino; nos IC com dois protagonistas observa-se que: 2 IC – ambos são homens; 1 IC – um homem e uma mulher. Em termos de idade (também se considerou a idade aproximada), os protagonistas mais novos variam entre os 12 e os 49 anos de idade (não foi possível obter a idade mesmo aproximada em 6 IC com um protagonista mais novo e em 1 IC com dois protagonistas mais novos). Considerando os grupos etários nos IC com apenas um protagonista mais novo observa-se que: 8 =  $\leq$  16 anos; 16 = 17-22 anos; 16 = 23-28 anos; 5 = 29-34 anos; 10 = 35-40 anos; 12 =  $\geq$  41 anos. Em 2 IC com dois protagonistas mais novos: 1 IC = 16 e 10 anos; 1 IC = 20 e 24 anos. Quanto à escolaridade: nos IC com apenas um protagonista mais novo verifica-se que (para 9 protagonistas não foi possível obter esta informação): 2 = até 4 anos escolaridade; 27 = 5-9 anos escolaridade; 14 = 10 -12 anos escolaridade; 21 = ensino superior. Nos IC com dois protagonistas mais novos: 1 IC= ambos com 12º ano escolaridade; 2 IC sem informação. Sobre o estatuto perante a doença do protagonista mais novo verifica-se que quando existe um protagonista: 30 desconheciam o seu estatuto no momento do incidente; 31 são portadores, 16 sintomáticos (6 fizeram transplante, 4 tomavam medicação e 6 sem nenhum tratamento relatado) e 15 assintomáticos; 12 não são portadores. Nos 3 IC com dois protagonistas desconhecia-se o seu estatuto perante a doença no momento do evento relatado.

Passamos agora a analisar as sub/categorias dos IC (comportamentos das pessoas mais velhas) considerando os protagonistas envolvidos (Tabela III).

Os dados indicam que 37 IC se passam ente mãe e filho/a, incidindo sobretudo em duas sub/categorias: “ser testemunho vivo da doença” (10 IC); e “normalizar a vivência da doença” (n=9). E 17 IC ocorrem entre pai e filho/a, principalmente em: “normalizar a vivência da doença” (5 IC), “incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos” (3 IC) e “encorajar a decisão de realizar o teste genético” (3 IC). E no caso de 12 IC envolvem tio/a e sobrinho/a, com o comportamento centrado em “ser testemunho vivo da doença” (5 IC) e “normalizar a vivência da doença” (4 IC). E 5 IC ocorrem entre dois protagonistas mais velhos: mãe e avó (4IC) ou mãe e tia (1IC) e 1 protagonista mais novo que assume dois parentescos (filho e neto ou filho e sobrinho/a).

**Tabela III – Protagonistas mais velho e mais novo: sub/categorias**

Protagonista mais velho	Sub/Categoria IC Comportamentos da geração mais velha	Protagonista mais novo					Total
		Filha/o/s	Neto/a	Filho/a neto/a + Filho e sobrinho/a	Primo/a/s	Sobrinho/a/s	
<b>Avô</b>	5. Acompanhar na realização do teste		2				<b>3</b>
	6. Apoio emocional em resultado positivo		1				
<b>Mãe e avó + mãe e tia</b>	1.1. Informar sobre o risco da doença			1			<b>5</b>
	10. Ser testemunho vivo da doença			2			
	11.1 Normalizar vivência da doença			1			
	4. Apoiar qualquer decisão			1			
<b>Mãe</b>	1.1. Informar sobre o risco de ter a doença	2					<b>37</b>
	1.2. Não falar (silenciar)	1					
	2. Incentivar procura de informação	1					
	3.1. Encorajar realizar teste genético	3					
	3.2. Desencorajar realizar o teste genético	2					
	4. Apoiar qualquer decisão	1					
	6. Apoio emocional em resultado positivo	2					
	7. Aconselhar sobre vida pessoal	1					
	9. Prestar cuidados	2					
	11. Ser testemunho vivo da doença	10					
	11.1 Normalizar vivência da doença	9					
	11.2 Dramatizar vivência da doença	3					
<b>Pai</b>	2. Incentivar procura de informação	3					<b>17</b>
	3.1. Encorajar realizar teste genético	3					
	4. Apoiar qualquer decisão	1					
	6. Apoio emocional em resultado positivo	1					
	7. Aconselhar sobre vida pessoal	1					
	8. Encorajar realizar tratamentos	2					
	9. Prestar cuidados	1					
	11.1 Normalizar vivência da doença	5					
<b>Tio/a(s)</b>	5. Acompanhar na realização do teste					1	<b>12</b>
	7. Aconselhar sobre vida pessoal					1	
	10. Ser testemunho vivo da doença					5	
	11.1 Normalizar vivência da doença					4	
	11.2 Dramatizar vivência da doença					1	
<b>Prima/o/s</b>	1.1. Informar sobre risco da doença				2		<b>2</b>
<b>TOTAL</b>		<b>54</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>2</b>	<b>12</b>	<b>76</b>

Analisámos também o estatuto perante a doença dos protagonistas mais velho e mais novo, considerando as sub/categorias dos IC, referentes aos comportamentos dos mais velhos (Tabela IV).

**Tabela IV – Estatuto perante a doença dos protagonistas mais velhos e mais novos considerando a sub/categoria**

Protagonista mais velho	Sub/Categoria IC Comportamentos da geração mais velha	Protagonista mais novo				Total
		Não portador	Portador sintomático	Portador assintomático	Desconhecido	
Não portador	1.1. Informar sobre o risco da doença	1				19
	2. Incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos				2	
	3.1. Encorajar decisão de realizar o teste genético				1	
	5 Acompanhar na realização do teste				2	
	6 Apoio emocional perante o resultado de portador			1	1	
	7 Aconselhar sobre decisões de vida pessoal	1		1		
	8 Encorajar a decisão de realizar tratamentos disponíveis		2			
	9 Prestar cuidados (instrumentais e emocionais)		3			
	11.1 Normalizar a vivência da doença	2	1	1		
Portador sintomático	1.1. Informar sobre o risco da doença		1		1	52
	1.2. Não falar (silenciar)		1			
	2 Incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos				2	
	3.1. Encorajar decisão de realizar o teste genético				4	
	3.2. Desencorajar decisão de realizar o teste genético				1	
	4 Apoiar qualquer decisão				3	
	5 Acompanhar na realização do teste			1		
	6 Apoio emocional perante o resultado de portador			2		
	7 Aconselhar sobre decisões de vida pessoal			1		
	10 Ser testemunho vivo da doença	2	1	2	12	
	11.1 Normalizar a vivência da doença	6	3	5	1	
	11.2 Dramatizar a vivência da doença			2	1	
Portador assintomático	3.1 Encorajar decisão de realizar o teste genético				1	1
Portador (sem informação sobre fase doença)	1.1. Informar sobre o risco da doença 1º				1	2
	3.2 Desencorajar decisão de realizar o teste genético				1	
Estatuto desconhecido	1.1. Informar sobre o risco da doença		1			2
	11.2 Dramatizar a vivência da doença			1		
<b>TOTAL</b>		<b>12</b>	<b>13</b>	<b>17</b>	<b>34</b>	<b>76</b>

Os dados indicam que 25 IC ocorrem entre mais velhos portadores sintomáticos e mais novos que desconhecem o seu estatuto perante a doença, sobretudo em: “ser testemunho vivo da doença” (12 IC); e “influenciar a decisão de realizar o teste genético” no sentido de “encorajar” (4 IC).

Em 8 IC os mais velhos portadores sintomáticos interagem com os mais novos não portadores sobretudo em “modelar comportamentos perante a doença” no sentido de “normalizar a vivência da doença (6 IC)”. Em 13 IC os mais velhos portadores sintomáticos relacionam-se com mais novos portadores assintomáticos, sobretudo ao “modelar comportamentos perante a doença” no sentido de “normalizar a vivência da doença” (5 IC). Os mais velhos não portadores interagem com os mais novos portadores sintomáticos em 6 IC principalmente nas categorias: “prestar

cuidados” (3 IC) e encorajar a decisão de realizar tratamentos disponíveis (2IC). Os mais velhos não portadores interagem com os mais novos que ainda desconhecem o seu estatuto em 6 IC, sobretudo na categoria “incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos” (2 IC) e “acompanhar na realização do teste genético” (2 IC).

Analisou-se ainda o local de ocorrência dos incidentes, considerando a sub/categoria referente ao comportamento dos mais velhos (Tabela V) Verificou-se que 19/76 decorriam em ambientes de família (como a casa, jardim) e 9/76 em contextos de cuidados de saúde (como hospital ou consultório médico). Verifica-se um elevado número de não respostas (47/76). No espaço familiar destaca-se a categoria “ser testemunho vivo da doença” (7/76) e “modelar comportamentos perante a doença” (4/76); nos contextos de cuidados de saúde destaca-se: “acompanhar na realização do teste” (3/76).

**Tabela V – Sub/categorias segundo o local onde decorre o incidente**

Categorias/sub	Ambiente familiar	Contexto de saúde	Não resposta
<b>1. (Não) Informar sobre o risco da doença</b>			
1.1. Informar	1	0	4
1.2. Não falar (silenciar)	0	0	1
<b>2. Incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos</b>	1	1	1
<b>3. Influenciar a decisão de realizar o teste genético</b>			
3.1. Encorajar	1	0	5
3.2. Desencorajar	1	0	1
<b>4. Apoiar qualquer decisão</b>	0	1	2
<b>5. Acompanhar na realização do teste</b>	0	3	0
<b>6. Apoio emocional perante o resultado de portador</b>	1	0	3
<b>7. Aconselhar sobre decisões de vida pessoal</b>	1	0	2
<b>8. Encorajar a decisão de realizar tratamentos disponíveis</b>	0	2	0
<b>9. Prestar cuidados (instrumentais e emocionais)</b>	2	1	0
<b>10. Ser testemunho vivo da doença</b>	7	0	10
<b>11. Modelar comportamentos perante a doença</b>			
11.1 Normalizar a vivência da doença	3	1	15
11.2 Dramatizar a vivência da doença	1	0	3
<b>Total</b>	19	9	47



#### **6.4. Impacto dos comportamentos dos mais velhos nos mais novos: sub/categorias**

Os impactos foram classificados em duas categorias: i) “capacitar” que envolve três subcategorias (“sentir apoio emocional dos mais velhos”; “tomar consciência da doença” e “sentir mais preparação para enfrentar a doença”); e ii) “dificultar/complexificar” (Tabela VI).

**Tabela VI – Impactos dos comportamentos dos mais velhos nos mais novos: sub/categorias**

<b>1. Capacitar</b>
1.1. Sentir apoio emocional dos mais velhos
1.2. Tomar consciência da doença
1.3. Sentir mais preparação para enfrentar a doença
<b>2. Dificultar/Complexificar</b>

O impacto “sentir apoio emocional dos mais velhos” refere-se a situações em que a presença da doença na família aproxima (ou reforça laços já existentes) emocionalmente membros de diferentes gerações. Os mais novos sentem apoio emocional dos mais velhos que inclui: aproximar mãe doente e filho/a portador/a; aproximar pai/mãe não portador e filho portador. O apoio ocorre em termos de ajuda instrumental e prática (conduzir, acompanhar, cozinhar) e emocional (ter reações afetivas anteriormente menos frequentes, como abraçar ou beijar):

*“Foi importante, eu divorciei-me cedo, casei, divorciei-me e depois encostei-me à mãe. Ela sempre esteve do meu lado, sempre me apoiou, sempre cuidou de mim ou leva-me aqui, leva-me ali, que ela ainda conduz. Ela nunca falhou.”* [Homem, portador, 49 anos]

“Tomar consciência da doença” ocorre quando os mais novos (portadores ou não; ou sabendo ou não o seu estatuto perante a doença) tomam consciência do que é doença: i) os mais velhos, saudáveis, alertam para os sintomas e relatam/informam o que se passou na família com elementos doentes; ii) os mais velhos doentes, demonstram e/ou informam sobre a gravidade da doença. Os mais novos prestam cuidados aos mais velhos, portadores sintomáticos; percebem a doença, gravidade e sofrimento associados aos sintomas; as implicações que tem na vida das pessoas; confrontam-se com diversas formas de viver a doença (uns aceitam, outros não), e assim

aprendem com os outros; os que são portadores percebem o que lhes vai acontecer no futuro. Os mais novos percebem que ser portador ou não-portador determina como se pensa e vai viver a vida:

*“Eu no início achei que como ela estava tão bem achei que talvez conseguíssemos que aquelas características da doença, aqueles sintomas se pudessem confundir com os sintomas de velhice e que não fossem muito violentos. Depois comecei a perceber que não”.* [Mulher, não portadora, 47 anos]

Na subcategoria “sentir mais preparação para enfrentar a doença” os elementos das gerações mais novas, portadores assintomáticos ou que ainda não sabem o seu estatuto perante a doença, referem que os relatos e vivências partilhadas pelos mais velhos (doentes ou saudáveis, mas que lidaram com a doença) os fazem sentir mais preparados para enfrentar a doença no futuro: i) só por si, lidar com a doença desde crianças, normaliza a situação; ii) aprender com os exemplos, permite antecipar situações; iii) sentirem-se mais preparados para fazer o teste e enfrentar o resultado; iv) aceitar e enfrentar a doença (procurando apoio e tratamentos). Os mais novos referem que lidar com a doença e sintomas nos mais velhos portadores, e ter que os apoiar, vê-los crescer. O mesmo acontece quando os mais velhos participam em estudos que testam novos tratamentos, o que lhes abre uma “janela de esperança”:

*“Talvez hoje não aceitasse tão bem a doença, como não conhecia, podia ter outro impacto, outra reação. Neste momento eu sentia-me absolutamente preparada”.* [Mulher, portadora, 32 anos]

O impacto “dificultar/complexificar” está relacionado com o sofrimento e com o facto de os mais novos não se sentirem preparados para enfrentar a doença. Ocorre quando os mais novos sofrem com a prestação de cuidados a um familiar doente, pois é física e emocionalmente exigente e desgastante; ou quando, por alguma razão, ficam mais distantes geograficamente de um elemento mais velho doente (o que traz culpa); sofrem com a falta de apoio dos mais velhos, como a reação fria da avó ou quando tomam decisões de vida que os mais velhos não apoiam (como casar e ter filhos). Refere-se ainda a situações em que algumas experiências, atitudes e reações de pessoas mais velhas doentes (por exemplo, ter medo e/ou recusar fazer tratamentos, como o transplante ou ir a consultas) fazem os mais novos sentirem-se pouco preparados para enfrentar a doença (com medo da doença e dos tratamentos). Os portadores temem que lhes aconteça o mesmo no futuro; pela falta de sorte na família, que enfrenta a doença em diversos elementos da família (sentem raiva, e saudades); não entendem o que se passa (por norma quando eram crianças e havia

elementos mais velhos doentes ou preocupação com a possibilidade de os mais novos terem a doença):

*“Culpo-me também um bocado por ter casado, era eu que tomava conta dela [mãe] e depois saí de casa e ela ficou muito afetada na altura, depois superou não é, mas se eu não me tivesse casado, não sei...”* [Mulher, portadora, 49 anos]

*“Vi a reação da minha mãe, vi como a minha mãe ficou, os exames que tinha que fazer e isso assustava-me.”* [Mulher, portadora, 32 anos]

## 6. 5. Classificação dos impactos

Quanto aos impactos dos comportamentos da geração mais velha nos elementos mais novos da família, verificaram-se 24 não respostas. A categoria “capacitar” descreve o impacto de 41 incidentes, salientando-se a subcategoria “sentir mais preparação para enfrentar a doença” (n=17). A categoria “dificultar/complexificar” é o impacto de 11 IC (Tabela VII).

**Tabela VII – Classificação dos impactos por categoria**

Sub/Categorias Impactos	n	%
<b>Capacitar</b>		
Sentir apoio emocional dos mais velhos	12	15,8
Tomar consciência da doença	12	15,8
Sentir mais preparação para enfrentar a doença	17	22,4
<b>Dificultar/Complexificar</b>	<b>11</b>	<b>14,5</b>
NR	24	31,6

## 6.6. Comportamentos dos mais velhos vs. impacto nos mais novos

Saliente-se que os impactos na categoria “capacitar” (positivos) são superiores (41/52), aos impactos na categoria “dificultar/complexificar” (negativos) (11/52) (Tabela VII).

Na categoria de impacto “capacitar” salienta-se a subcategoria “sentir mais preparação para enfrentar a doença” (17), sobretudo quando o comportamento dos mais velhos é “normalizar a vivência da doença” (8) e “ser testemunho vivo da doença” (6). Nessa categoria seguem-se as subcategorias “sentir apoio emocional dos mais velhos” (12) e “tomar consciência da doença” (12). “Sentir apoio emocional dos mais velhos” ocorre sobretudo quando os mais velhos “normalizam a vivência da doença” (4) e “prestam cuidados” (2). “Tomar consciência da doença” ocorre

principalmente quando o comportamento dos mais velhos é “encorajar a realização do teste genético” (4).

O impacto “dificultar/complexificar” a vivência da doença está associado às seguintes categorias de comportamentos da geração mais velha: “ser testemunho vivo da doença” (7) e “aconselhar sobre decisões da vida pessoal” (2).

**Tabela VIII – Sub/categorias dos IC vs. sub/categorias dos impactos: o impacto dos comportamentos da geração mais velha na mais nova**

Sub/categorias incidentes: comportamentos da geração mais velha	Sub/categorias: impactos				Total (24 não respostas)
	Capacitar			Dificultar/Complexificar	
	Sentir apoio emocional dos mais velhos	Tomar consciência da doença	Sentir mais preparação para enfrentar a doença		
1. (Não) Informar sobre o risco da doença					
1.1. Informar	0	2	1	0	3
1.2. Não falar (silenciar)	0	0	0	0	0
2. Incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos	0	1	1	1	3
3. Influenciar a decisão de realizar o teste genético					
3.1. Encorajar	0	4	1	0	5
3.2. Desencorajar	0	0	0	0	0
4. Apoiar qualquer decisão	0	1	0	0	1
5. Acompanhar na realização do teste	1	1	0	0	2
6. Apoio emocional perante o resultado de portador	2	1	0	0	3
7. Aconselhar sobre decisões de vida pessoal	0	0	0	2	2
8. Encorajar a decisão de realizar tratamentos disponíveis	2	0	0	0	2
9. Prestar cuidados (instrumentais e emocionais)	3	0	0	0	3
10. Ser testemunho vivo da doença	0	1	6	7	14
11. Modelar comportamentos perante a doença					
11.1 Normalizar a vivência da doença	4	1	8	0	13
11.2 Dramatizar a vivência da doença	0	0	0	1	1
TOTAL	12	12	17	11	52

## 7. Discussão dos Resultados

### *Papel das gerações mais velhas*

Os resultados sugerem que as gerações mais velhas desempenham papéis junto das mais novas em famílias com historial de paramiloidose, atravessando o ciclo de vida da doença, de acordo com os modelos FSGI (Rolland & Williams, 2005) e FSI (Rolland, 1984). Os

comportamentos dos mais velhos ao longo da doença dos mais novos sugerem a existência de quatro papéis: modelar; encorajar; informar e apoiar. Estes papéis já têm vindo a emergir na literatura, em estudos sobre cancro hereditários (Ashida et al., 2010,2011; Ashida & Schafer, 2015).

O papel *modelar* corresponde às categorias “modelar comportamentos perante a doença” e “ser testemunho vivo da doença”. Os dados indicam que estes são os comportamentos mais vezes associados aos mais velhos, que parecem começar a exercer ativamente estes papéis quando os mais novos atingem a adolescência (12/15 anos). Na categoria “modelar comportamentos perante a doença” verifica-se que os mais velhos, com frequência intencionalmente, transmitem modelos de enfrentamento da doença, a maioria no sentido de normalizar (com menor frequência, também ocorre no sentido da dramatização); ou seja, continuam a investir nas suas vidas e a dar apoio aos mais novos, apesar da doença. Isto enquadra-se na metáfora de Gonzales, Steinglass e Reiss (1989) “colocar a doença no seu lugar”, que significa compatibilizar a atenção dedicada à doença com as restantes funções familiares: a doença é mais um elemento na família. A categoria “ser testemunho vivo da doença” é por norma exercida implicitamente, ou seja os mais velhos estão doentes e os mais novos observam as características da doença em termos de incapacidade, reações e sofrimento dos mais velhos, e ainda na reorganização familiar em torno dos cuidados. A doença torna-se “mais um lá em casa e na vida de todos” o que remete para a metáfora de Steinglass em que a doença é comparada com um “terrorista” que invade a vida da família. Estes dois comportamentos incluídos no papel modelar parecem contribuir para a “construção de legado” (de modo mais ou menos intencional) pelos mais velhos (Sussman & Cates, 1970), neste caso um legado centrado no que representa a doença da família para a família. A forma como desempenham este papel irá determinar a forma como serão lembrados pelos mais novos (“imortalidade simbólica”) (Santos, Figueiredo, Gomes, & Sequeiros, 2010), mas também parece que irá influenciar a forma como a família virá a comprometer-se com a gestão da paramiloidose. Este papel tende a ocorrer em espaços familiares.

O papel *informar* envolve as categorias “não/informar sobre o risco de ter a doença” e “incentivar a procura de informação sobre a doença e tratamentos”. Este papel tem sido descrito principalmente no âmbito dos cancro hereditários, em que os elementos das gerações mais velhas emergem como *providers* de informação sobre saúde, envolvendo-se em comportamentos de disseminação da história de saúde na rede familiar (Ashida et al., 2010, 2011; Koehly et al., 2009; Mendes, 2012). Os mais velhos parecem atuar enquanto “guardiões da história médica da família” (Mendes e Sousa, 2012), pois possuem e partilham com os mais novos um vivido familiar que envolve histórias e mitos, e outros aspetos não documentados sobre a doença e sobre elementos da família que já faleceram. Na paramiloidose este é um aspeto importante por ser uma doença

descrita muito recentemente (1952) e em que a exploração da história médica familiar constitui um recurso decisivo na determinação da possibilidade do risco genético.

O papel *encorajar* centra a realização do TPS e emerge das categorias: “encorajar a decisão de realizar o teste genético”, “apoiar qualquer decisão dos mais novos” e “acompanhar na realização do teste”. Os mais velhos sensibilizam os mais novos; aguardam que estes estejam preparados; insistem e até pressionam os mais novos para que realizem o TPS e acompanham-nos na sua realização. Este papel surge descrito na literatura no âmbito de cancros hereditários (Ashida et al., 2010) referindo-se aos mais velhos como *screening encouragers* e associando este seu comportamento a níveis mais elevados de intenção de adesão em rastreios. Este papel parece ocorrer mais em contexto de saúde.

O papel *apoiar* remete para o apoio emocional e/ou instrumental (como, acompanhar a consultas, cozinhar, comprar medicação, por exemplo) que os mais velhos dão aos mais novos, quando estes se confrontam com o resultado de portador da doença e/ou na fase crónica da doença. Este papel surge na literatura no âmbito de relações multigeracionais (Bengtson, 2001) e em estudos sobre doenças hereditárias (doença cardíaca e cancro) (Ashida et al., 2011; Ashida & Schafer, 2015).

#### *Caraterísticas dos mais velhos e mais novos*

Em termos de parentesco destacam-se as seguintes díades de geração mais velha e mais nova: mãe e filho/a; seguindo-se pai e filho/a; tio/a/s-sobrinho/a/s. Predominam as relações entre elementos de duas (por vezes três) gerações, com relações de consanguinidade e envolvendo gerações contíguas. Em termos de sexo são principalmente as mulheres (mães, avós, tias) a assumirem os diversos papéis, e junto de outras mulheres (filhas, netas, sobrinhas); este papel das mulheres como elos de ligação na família e cuidadoras tem sido evidenciado em diversos estudos sobre relações familiares e cuidados informais (Carvalho, 2009; Machin et al., 2011; Vicente & Sousa, 2010). Quanto ao estatuto perante a doença, verifica-se essencialmente que:

i) os mais velhos portadores sintomáticos têm sobretudo o papel de “modelar” e “encorajar”, junto dos mais novos que ainda desconhecem o seu estatuto perante a doença (por não terem ainda realizado o TPS, em geral porque ainda são muito novos para o fazerem);

ii) o papel “modelar” é também exercido pelos mais velhos portadores sintomáticos junto dos mais novos não portadores e portadores assintomáticos;

iii) os papéis “apoiar” e “encorajar” são mais exercidos pelos mais velhos não-portadores junto dos mais novos portadores sintomáticos.

iv) no que diz respeito aos mais novos que ainda desconhecem o seu estatuto perante a doença, o papel dos mais velhos não-portadores é sobretudo “encorajar” e “informar” e junto dos não-portadores: “modelar”.

### *Impactos*

Os impactos do papel dos elementos da família mais velhos junto dos mais novos ocorrem a dois níveis: i) capacitar os mais novos (positivo), dando apoio emocional, consciencializando-os para a doença e suas implicações, e preparando-os para enfrentar a doença; ii) dificultar o processo de lidar com a doença (negativo), complexificando, causando sofrimento e dificultando a preparação dos mais novos para lidarem com a doença. Os papéis “modelar”, “encorajar” “informar” e “apoiar” tendem a capacitar os mais novos (que se sentem mais preparados para enfrentar a doença; sentem apoio emocional; tomam consciência da doença). No entanto o mesmo papel exercido pelos mais velhos pode ter impactos diferentes junto dos mais novos. No papel “modelar”, quando os mais velhos agem como “testemunho vivo da doença” o impacto pode ser “capacitar” mas também “dificultar”.

### *Implicações para a prática clínica*

O conhecimento dos papéis desempenhados pelos mais velhos e do seu impacto nos mais novos poderá contribuir para a prática clínica, nomeadamente no âmbito do AG e do acompanhamento clínico a portadores. Estes resultados poderão ajudar a compreender melhor como se organizam as famílias no contexto da doença, como interagem os elementos das diferentes gerações e se posicionam nas diferentes fases da doença. Os resultados permitem sugerir que os mais velhos podem constituir um recurso na promoção de comportamentos de saúde em famílias com paramiloidose. O seu melhor envolvimento deverá ser potenciado em ações de gestão de comportamentos de saúde e da doença nomeadamente: transmitir informação sobre a doença e o risco de doença na família ou incentivar a sua procura e incentivar a realização do TPS. Este envolvimento deverá atender às características e desafios de cada fase da doença genética (Rolland & Williams, 2005) e aos papéis que se conhecem aos mais velhos neste processo.

Os papéis dos mais velhos podem ser integrados em iniciativas de parcerias com cidadãos no âmbito da comunicação do risco e informação sobre doença. Atendendo a que teremos cada vez mais informação genética disponível aos cidadãos, importa que esta seja acessível, através de ações promotoras de literacia em saúde para todos, mesmo os mais vulneráveis e iliterados. Estas iniciativas recorrem habitualmente a membros da comunidade, com formação específica (*lay health advisors, lay health educators, lay health advocates, peer advisors, community health workers*)

para intervirem junto dos pares. Os dados deste estudo corroboram a importância de potenciar a influência que os mais velhos têm junto dos elementos mais novos das famílias. A literacia em saúde é um fator que pode ajudar a minimizar as disparidades (Ashida et al., 2011), pois igualdade de acesso a informação e recursos de saúde pode permitir aos indivíduos tomarem decisões informadas e autónomas, que iriam potenciar o seu bem-estar. Estas iniciativas poderão ser integradas no âmbito das associações de doentes como a APP. Estes contextos são considerados influentes no âmbito dos cuidados de saúde (apoio instrumental, emocional e social) e promotores de condições de *empowerment* (Pais & Menezes, 2009).

### *Limites e perspetivas de pesquisa*

Este estudo apresenta limitações, salientando-se o reduzido tamanho da amostra (18 participantes), apesar da saturação de dados com 76 ICs. Uma amostra maior permitiria maior compreensão de alguns aspetos. A amostra neste estudo é composta principalmente de pessoas de G2 (geração intermédia, entre os 31 e 52 anos); alargar os participantes de G1 (geração mais idosa) e G3 (geração mais nova) poderia permitir maior aprofundamento das interações familiares. Estudos posteriores deveriam ainda: incluir a perspetiva de elementos da família que recusaram fazer o TPS, e comparar os papéis exercidos pelos mais velhos nas diferentes situações (nomeadamente antes da decisão sobre realizar ou não o TPS); analisar a evolução nos papéis dos mais velhos à medida que surgem novos tratamentos e mais eficazes; recolher a perspetiva dos profissionais e comparar perspetivas; estudar o papel dos mais velhos no âmbito de outras doenças hereditárias e comparar. A emergência de papéis predominantemente positivos remete-nos para o interesse em explorar papéis mais negativos, nomeadamente através do recurso a outras técnicas de entrevista mais aprofundadas.

### **Conclusões**

No âmbito da paramiloidose os mais velhos desempenham papéis junto dos mais novos ao longo do ciclo da doença. Estes papéis assumem diferentes contornos ao longo das diferentes fases da doença, em que os mais velhos ajudam os mais novos a enfrentar os desafios psicossociais de cada fase. Os comportamentos dos mais velhos ao longo da doença dos mais novos correspondem a quatro papéis: modelar; encorajar; informar e apoiar.



Predominam as relações entre elementos de gerações contíguas, com relações de consanguinidade, por norma envolvendo mulheres. Os impactos dos papéis dos mais velhos situam-se a dois grandes níveis: capacitar ou dificultar o processo de lidar com a doença.

Os papéis desempenhados pelos mais velhos poderão contribuir positivamente para a prática clínica, nomeadamente no âmbito do AG, do acompanhamento clínico a portadores, ou integrados em iniciativas comunitárias de promoção da gestão de comportamentos de saúde, por exemplo, através de parcerias com associações de doentes. A inclusão dos mais velhos no âmbito das estratégias de promoção de saúde vai ao encontro da mudança dos paradigmas de saúde e da atenção que se dá ao contexto familiar, no âmbito da organização dos cuidados de saúde e das expectativas em relação às famílias. Os resultados do estudo reforçam a relevância da participação mais ativa dos cidadãos na gestão da doença (doente, família, nomeadamente os mais velhos).

## Referências Bibliográficas

- Adams, D., Théaudin, M., Cauquil, C., Algarrondo, V., & Slama, M. (2014). FAP neuropathy and emerging treatments. *Current Neurology and Neuroscience Reports*, 14(435), 1–12. doi:10.1007/s11910-013-0435-3
- Andrade, C., Canijo, M., Klein, D., & Kaelin, A. (1969). The genetic aspect of the familial amyloidotic polyneuropathy. *Human Genetics*, 7, 163–175. doi:10.1007/BF00287080
- Ashida, S., Hadley, D. W., Goergen, A. F., Skapinsky, K. F., Devlin, H. C., & Koehly, L. M. (2011). The importance of older family members in providing social resources and promoting cancer screening in families with a hereditary cancer syndrome. *The Gerontologist*, 51(6), 833–42. doi:10.1093/geront/gnr049
- Ashida, S., & Schafer, E. J. (2015). Family health information sharing among older adults: reaching more family members. *Journal of Community Genetics*, 6(1), 17–27. doi:10.1007/s12687-014-0197-x
- Ashida, S., Wilkinson, A. V., & Koehly, L. M. (2010). Motivation for Health Screening. Evaluation of Social Influence Among Mexican-American Adults. *American Journal of Preventive Medicine*, 38(4), 396–402. doi:10.1016/j.amepre.2009.12.028
- Barros, J. (2006). Corino de Andrade no século da neurologia. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 8–32.
- Bengtson, V. L. (2001). Beyond the Nuclear Family: The Increasing Importance of Multigenerational Bonds. *Journal of Marriage and Family*, 63, 1–16.
- Carter, B., & McGoldrick, M. (2005). *Overview: the expanded family life cycle: individual, family, and social perspectives*. In Betty Carter & Monica McGoldrick (Eds), *The expanded family life cycle*, (3ª ed) (pp. 1-26). New York: Allyn & Bacon.

- Carvalho, M. (2009). Os cuidados familiares prestados às pessoas idosas em situação de dependência: características do apoio informal familiar em Portugal. *Revista Kairós*, 12(1), 77–96. Disponível em: <http://revistas.pucsp.br/index.php/kairos/article/viewFile/2781/1816>
- Coelho, T. (2006). Tratamento da Polineuropatia Amiloidótica Familiar: princípios gerais e tratamento sintomático. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 147–150.
- Conceição, I., Carvalho, M., Alves, M., Luís, M.L.S. (1993). Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) - tipo português - evolução clínica e neurofisiológica. *Acta Médica Portuguesa*, 6(1), 15–17. Disponível em: <http://www.actamedicaportuguesa.com/revista/index.php/amp/article/view/3051>
- Conceição, I. (2006). Clínica e História Natural da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 86–91.
- Costa, P. P. (2006). Diagnóstico Molecular da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 138–142.
- Cox, M. J. (1997). Families as systems. *Annual Review of Psychology*, 48, 243–267. doi:10.1146/annurev.psych.48.1.243
- Crespo, C., Santos, S., Canavarro, M. C., & Kielpikowski, M., Pryor, J., Féres-Carneiro, T. (2013). Family routines and rituals in the context of chronic conditions : A review, 48(5), 729–746. doi: 10.1080/00207594.2013.806811
- Crisp, N. (2014). *Um futuro para a saúde: todos temos um papel a desempenhar*. Lisboa. Disponível em [http://www.gulbenkian.pt/mediaRep/gulbenkian/files/institucional/FTP\\_files/pdfs/FuturodaSaude2014/RelatorioFuturodaSaudePT2014/index.html](http://www.gulbenkian.pt/mediaRep/gulbenkian/files/institucional/FTP_files/pdfs/FuturodaSaude2014/RelatorioFuturodaSaudePT2014/index.html)
- Donaldson, L. (2003). Expert patients usher in a new era of opportunity for the NHS. *British Medical Journal*, 326(June), 1279–1280. doi:10.1136/bmj.326.7402.1279
- Doukas, D. J. (2003). Genetics providers and the family covenant: connecting individuals with their families. *Genetic Testing*, 7(4), 315–21. doi:10.1089/109065703322783671
- Engel, G.L. (1977). The need for a new medical model. A challenge for biomedicine. *Science*, 196, 129–136. doi: 10.1126/science.847460
- Ersig, A. L., Williams, J. K., Hadley, D. W., & Koehly, L. M. (2009). Communication, encouragement, and cancer screening in families with and without mutations for hereditary nonpolyposis colorectal cancer: a pilot study. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 11(10), 728–734. doi:10.1097/GIM.0b013e3181b3f42d
- Ferrão, J. (2006). Transplante Hepático Sequencial (Dominó) - Alargar a Esperança? *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 155–157.
- Figueiredo, D. M. P. de. (2007). *Prestação familiar de cuidados a idosos dependentes com e sem demência: abordagem multidimensional das (dis)semelhanças*. Universidade de Aveiro (tese de Doutoramento). Disponível em: <http://ria.ua.pt/handle/10773/4664>

- Flanagan, J. C. (1954). The critical incident technique. *Psychological Bulletin*, 51(4), 327–358. doi:10.1037/h0061470.
- Flemming, M., & Lopes, A. (2000). Saber ou Não Saber: Dinâmica e Impasses Psicológicos na Doença Genética, 2, 33–40.
- Furtado, E. (2006). Transplantação Hepática na Polineuropatia Amiloidótica Familiar. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 151–154.
- Godard, B., Kääriäinen, H., Kristoffersson, U., Tranebjaerg, L., Coviello, D., & Aymé, S. (2003). Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 11 Suppl 2, S13–48. doi:10.1038/sj.ejhg.5201111
- Gomes, M. J., Silva, A. M., & Rizk, D. E. (2011). Familial amyloidotic polyneuropathy (Portuguese type variant I) and female pelvic floor dysfunction: a tribute to Magellan. *International Urogynecology Journal*, 22(9), 1071–1074. doi:10.1007/s00192-011-1466-4
- Gonzales, S., Steinglass, P., & Reiss, D. (1989). Putting the illness in its place: discussion groups for families with chronic medical illnesses. *Family Process*, 28(1), 69-87.
- Graceffa, A., Russo, M., Vita, G. L., Toscano, A., Dattola, R., Messina, C., Mazzeo, A. (2009). Psychosocial impact of presymptomatic genetic testing for transthyretin amyloidotic polyneuropathy. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 19(1), 44–8. doi:10.1016/j.nmd.2008.09.017
- Hamilton, R. J., Bowers, B. J., & Williams, J. K. (2005). Disclosing Genetic Test Results to Family Members. *Journal of Nursing Scholarship*, 37(1), 18–24. doi:10.1111/j.1547-5069.2005.00007.x
- Harper, P. S. (1993). MEDICAL. *Journal of Medical Genetics*, 30, 537. Disponível em <http://jmg.bmj.com/content/30/7/537.long>
- Hund, E. (2012). Familial amyloidotic polyneuropathy: Current and emerging treatment options for transthyretin-mediated amyloidosis. *Application of Clinical Genetics*, 5, 37–41. doi:10.2147/TACG.S19903
- International Human Genome Sequency Consortium. (2001). Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, 409(February). Disponível em: <http://www.nature.com/nature/journal/v409/n6822/abs/409860a0.html>
- Kemppainen, J. K. (2000). The critical incident technique and nursing care quality research. *Journal of Advanced Nursing*, 32(5), 1264–1271. doi:10.1046/j.1365-2648.2000.01597.x
- Koehly, L. M., Peterson, S. K., Watts, B. G., Kempf, K. K. G., Vernon, S. W., & Gritz, E. R. (2003). A social network analysis of communication about hereditary nonpolyposis colorectal cancer genetic testing and family functioning. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention: A Publication of the American Association for Cancer Research, Cosponsored by the American Society of Preventive Oncology*, 12(April), 304–313. Disponível em: <http://cebp.aacrjournals.org/content/12/4/304.short>

- Koehly, L. M., Peters, J. a., Kenen, R., Hoskins, L. M., Ersig, A. L., Kuhn, N. R., Loud, J.T., Greene, M. H. (2009). Characteristics of health information gatherers, disseminators, and blockers within families at risk of hereditary cancer: Implications for family health communication interventions. *American Journal of Public Health*, 99(12), 2203–2209. doi:10.2105/AJPH.2008.154096
- Lêdo, S., Paneque, M., Rocha, J., R., Leite, A. & Sequeiros, J. (2013). Predictive testing for two neurodegenerative disorders (FAP and HD): A psychological point of view, 2013(December), 270–279. doi: 10.4236/ojgen.2013.34030
- Lobato, L. (2006). Classificação das Amiloidoses. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 68–73.
- Lopes, A. (2006). Aspetos Psiquiátricos e Psico-Sociais nos Doentes com PAF. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 129–133.
- Loureiro, I., Miranda, N., & Pereira Miguel, J. M. (2013). Promoção da saúde e desenvolvimento local em Portugal: refletir para agir. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*, 31(1), 23–31. doi:10.1016/j.rpsp.2013.03.001
- Louro, M. C. C. M. (2009). *Cuidados continuados no domicílio*. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto. (Tese de Doutoramento). Disponível em: <http://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/26337/2/tese%20doutoramento%20revista.pdf>
- Lowenstein, A., & Katz, R. (2007). Reciprocity in Parent – Child Exchange and Life Satisfaction among the Elderly: A Cross-National Perspective. *Journal of Social Issues*, 63(4), 865–883. Doi 10.1111/j.1540-4560.2007.00541.x
- Luís, M. de L. S. (2006). Polineuropatia Amiloidótica Familiar do Tipo Português: do artigo original ao futuro. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 40–42.
- Machin, R., Couto, M. T., Silva, G. S. N. Da, Schraiber, L. B., Gomes, R., Santos Figueiredo, W. Dos, ... Pinheiro, T. F. (2011). Concepções de gênero, masculinidade e cuidados em saúde: estudo com profissionais de saúde da atenção primária. *Ciência & Saúde Coletiva*, 16(11), 4503–4512. doi:10.1590/S1413-81232011001200023
- Mason, M. (2010). Sample Size and Saturation in PhD Studies Using Qualitative Interviews. *Forum Qualitative Sozialforschung / Forum: Qualitative Social Research*, 11(3). Disponível em: <http://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/1428/3027>
- Mcdaniel, S. H. (2005). The psychotherapy of genetics. *Family Process*, 44(1), 25–44. doi:10.1111/j.1545-5300.2005.00040.x
- Mendes, Á. (2012). Doenças hereditárias, aconselhamento genético e redes familiares e sociais: da ética intergeracional ao papel dos mais velhos. *Revista Temática Kairós Gerontologia*, 15(2), 199–216. Disponível em <http://revistas.pucsp.br/index.php/kairos/article/view/12800>
- Mendes, Á., Sousa, L. (2012) - Families' experience of oncogenetic counselling: accounts from a heterogeneous hereditary cancer risk population. *Familial Cancer*, 11(2), 291–306.

- Feethan, S., Thomson, E., (2006). Keeping the Individual and family in Focus. In S. M. Miller & S. H. McDaniel & J. S. Rolland & S.L. Feetham (Eds), *Individuals, Families, and the New Era of Genetics: Biopsychosocial Perspectives* (1<sup>st</sup> ed) (pp.3-35). New York: Norton.
- Miles, M. B. & Huberman, A. M. (1984). *Qualitative Data Analysis: A Sourcebook of New Methods*. California. SAGE publications Inc.
- Minuchin, S. (2003). *Familias y Terapia Familiar* (8<sup>a</sup> ed). Barcelona: Gedisa. (Obra originalmente publicada em 1974)
- Pais, S. C., & Menezes, I. (2009). A participação associativa na vivência com doença crónica. In *X Congresso Luso-Afro-Brasileiro de Ciências Sociais* (pp. 671–681). Braga.
- Paneque, M., Lemos, C., Sousa, A., Velázquez, L., Fleming, M., & Sequeiros, J. (2009). Role of the disease in the psychological impact of pre-symptomatic testing for SCA2 and FAP ATTRV30M: Experience with the disease, kinship and gender of the transmitting parent. *Journal of Genetic Counseling*, 18(5), 483–93. doi:10.1007/s10897-009-9240-1
- Paneque, M., Sequeiros, J., & Skirton, H. (2012). Quality assessment of genetic counseling process in the context of presymptomatic testing for late-onset disorders: a thematic analysis of three review articles. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, 16(1), 36–45. doi:10.1089/gtmb.2011.0023
- Pfizer, L. (2013). Informação importante sobre Vyndaqel (Tafamidis). Retrieved from [http://www.infarmed.pt/portal/page/portal/INFARMED/MEDICAMENTOS\\_USO\\_HUMAN/O/FARMACOVIGILANCIA/INFORMACAO\\_SEGURANCA/MATERIAIS\\_EDUCACIONAIS/U\\_Z/Vyndaqel\\_folheto\\_versaofinal\\_22102013.pdf](http://www.infarmed.pt/portal/page/portal/INFARMED/MEDICAMENTOS_USO_HUMAN/O/FARMACOVIGILANCIA/INFORMACAO_SEGURANCA/MATERIAIS_EDUCACIONAIS/U_Z/Vyndaqel_folheto_versaofinal_22102013.pdf). May 2014.pdf.
- Punnett, R. C. (2009). Mendelism. Disponível em: <http://www.gutenberg.org/files/28775/28775-h/28775-h.htm#page1>
- Resta, R. G. (2006). Defining and redefining the scope and goals of genetic counseling. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 142C(4), 269–75. doi:10.1002/ajmg.c.30093
- Reza, T. (2013). 10 años de la secuenciación del genoma humano: Encuentro entre el imaginario y la realidad, *Revista Colombiana de Biotecnología*, XV,(1), 5–7. Disponível em: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=77628609001>
- Rolim, L., Leite, A., Lêdo, S., Paneque, M., Sequeiros, J., & Fleming, M. (2006). Psychological aspects of pre-symptomatic testing for Machado-Joseph disease and familial amyloid polyneuropathy type I. *Clinical Genetics*, 69(4), 297–305. doi:10.1111/j.1399-0004.2006.00606.x
- Rolland, J. S. (1984). Toward a psychosocial typology of chronic and life-threatening illness. *Family Systems Medicine*, 2(3), 245-263
- Rolland, J. S. (1987). Chronic illness and the life cycle: a conceptual framework. *Family Process*, 26, 203–221. doi:10.1111/j.1545-5300.1987.00203.x

- Rolland, J. S. (2012). Mastering family Challenges in Serious Illness and Disability. In F. Walsh (Ed.), *Normal Family Processes* (4th ed., pp. 452–482). New York: Guilford Press.
- Rolland, J., & Williams, J. (2005). Toward a Biopsychosocial Model for 21st-Century Genetics. *Family Process*, 44(1), 3–24. doi:10.1111/j.1545-5300.2005.00039.x
- Salzano, F. M. (2002). Saúde pública no Primeiro e Terceiro Mundos: desafios e perspectivas. *Ciência & Saúde Coletiva*, 7, 7–16. doi:10.1590/S1413-81232002000100002
- Santos, P. I., Figueiredo, E., Gomes, I., & Sequeiros, J. (2010). Death anxiety and symbolic immortality in relatives at risk for familial amyloid polyneuropathy type I (FAP I, ATTR V30M). *Journal of Genetic Counseling*, 19, 585–592. doi:10.1007/s10897-010-9311-3
- Schmutz, J., Wheeler, J., Grimwood, J., Dickson, M., Yang, J., Caoile, C., ... Myers, R. M. (2004). Quality assessment of the human genome sequence. *Nature*, 429(6990), 365–8. doi:10.1038/nature02390
- Sidell, N. L. (1997). Adult Adjustment to Chronic Illness: A Review of the Literature. *Health And Social Work*, 22(1), 5–11.
- Skirton, H., Goldsmith, L., Jackson, L., & Tibben, A. (2012). Quality in genetic counselling for presymptomatic testing--clinical guidelines for practice across the range of genetic conditions. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 21(3), 256–60. doi:10.1038/ejhg.2012.174
- Sousa, A. (2006). Epidemiologia Genética da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. *Sinapse*, 6(1 SUPPL.1), 74–79.
- Sousa, L., & Ribeiro, A. P. (2013). Prestar cuidados de enfermagem a pessoas idosas: experiências e impactos. *Saúde e Sociedade*, 22(3), 866-877.
- Sousa, L., Mendes, Á., & Relvas, A. (2007). *Enfrentar a velhice e a doença crónica* (1ª ed.). Lisboa: Climepsi.
- Sousa, M., Yan, S. Du, Fernandes, R., & Stern, D. (2001). Familial Amyloid Polyneuropathy : Receptor for Advanced Glycation End Products-Dependent Triggering of Neuronal Inflammatory and Apoptotic Pathways. *The Journal of Neuroscience*, 21(19), 7576–7586. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1850610/>
- Sussman, M., & Cates, J. (1970). *The family and inheritance*. New York: Russel Sage.
- Taylor, D., & Bury, M. (2007). Chronic illness, expert patients and care transition. *Sociology of Health and Illness*, 29(1), 27–45. doi:10.1111/j.1467-9566.2007.00516.x
- Timmermans, S., & Buchbinder, M. (2010). Patients-in-waiting: Living between sickness and health in the genomics era. *Journal of Health and Social Behavior*, 51, 408–423. doi:10.1177/0022146510386794
- Valdrez, K., Silva, S., Coelho, T., & Alves, E. (2014). Awareness and motives for use and non-use of preimplantation genetic diagnosis in familial amyloid polyneuropathy mutation carriers. *Prenatal Diagnosis*, (1), n/a–n/a. doi:10.1002/pd.4388

- Van Riper, M. (2005). Genetic testing and the family. *Journal of Midwifery & Women's Health*, 50(3), 227–33. doi:10.1016/j.jmwh.2005.02.008
- Vicente, H. T., & Sousa, L. (2010). Funções na família multigeracional: contributo para a caracterização funcional do sistema familiar multigeracional. *Psychologica*, 53, 157–181. Disponível em: <http://iduc.uc.pt/index.php/psychologica/article/viewFile/1084/532>
- Waites, C. (2009). Building on strengths: intergenerational practice with African American families. *The Social Worker*, 54(3), 278–287. doi:10.1093/sw/54.3.278
- Wellard, S. (1998). Constructions of chronic illness. *International Journal of Nursing Studies*, 35, 49–55. doi:10.1016/S0020-7489(98)00013-3
- Williams, J. K., Skirton, H., & Masny, A. (2006). Ethics, Policy, and Educational Issues in Genetic Testing. *Journal of Nursing Scholarship*, 38(2), 119–125. doi:10.1111/j.1547-5069.2006.00088.x
- Zagalo-Cardoso, A. J., & Rolim, L. (2005). Aspetos Psicossociais da Medicina Preditiva: Revisão da Literatura sobre Testes de Riscos Genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 6(1), 3–34.

## Anexo I. Parecer da Comissão de Ética



COMISSÃO DE ÉTICA HUMANA

**Título do projecto:**

Communication of information about genetic risk within the family: using evidence to develop family-centred services in genetic counselling

**Referência do projecto CE:** 2013-03

**Investigador principal:**

Álvaro Mendes, CGPP/UnIGENc

**Parecer Comissão Ética Humana:**

*Parecer favorável*

*4 de Setembro 2014*  
(Data)

*Paula Pereira*  
Presidente Comissão Ética Humana

**Autorização Direção IBMC ou INEB:**

*Autorizo*

*8/9/2014*  
(Data)

*[Signature]*  
Presidente Direcção



**Guião de Entrevista**

**Papel da Geração mais velha na promoção da saúde em famílias com paramiloidose: a perspetiva das famílias**

1. Pense num ou mais acontecimentos que envolvam uma pessoa da geração mais velha da sua família (essa pessoa pode ser o entrevistado; essa pessoa pode ou não ainda estar viva), que tenha sido marcante na forma como encara a paramiloidose na sua vida e na da sua família e/ou que tenha influenciado a forma como encara a doença e implicações associadas. Por favor, pense numa situação o mais recente possível, da qual se lembre com clareza e que tenha sido realmente significativa para si (tenha ficado gravada na sua memória).

Tópico para desenvolvimento: o que mais o/a impressionou; descrição detalhada da situação (quem estava presente e quem participou, quem fez o quê, como começou a situação, como decorreu e como terminou); como se sentiu, o que fez, o que não fez, mas gostaria de ter feito, o que fez e preferia não ter feito

2. Por favor indique como classifica o impacto deste acontecimento:

1.1 Em si: Positivo; Negativo; porquê?

1.2 Em geral, na família: Positivo; Negativo; porquê?

3. Por favor, indique os seguintes dados:

3.1. Participante:

- Idade:

- Sexo:

- Escolaridade:

- Parentesco com a pessoa da geração mais velha envolvida no incidente descrito: (considerar se é ou não consanguínea e neste último caso saber se vem ou não de família com historial desta ou outra doença genética)

- Estatuto perante o risco: i) não-portador; ii) portador pré-sintomático; iii) portador sintomático/afectado/doente; neste caso indicar o tratamento: i) transplantado, ii) medicação, iii) sem tratamento;

### 3.2 Elemento da geração mais velha protagonista do incidente:

- Idade:

- Sexo:

- Escolaridade:

- Estatuto perante o risco: i) não-portador; ii) portador pré-sintomático; iii) portador sintomático/afectado/doente; neste caso indicar o tratamento: i) transplantado, ii) medicação, iii) sem tratamento;

### 3.3 Indique o local onde ocorreu o incidente descrito:

## **Apêndice II. Termo de consentimento livre e esclarecido**

UNIVERSIDADE DE AVEIRO - SECÇÃO AUTÓNOMA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE

### **TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

O meu nome é Carla Roma Oliveira, sou estudante do 2º ano do Mestrado em Gerontologia na Universidade de Aveiro e estou a desenvolver, sob a coordenação da Doutora Liliana Sousa e do Doutor Álvaro Mendes, um projeto de investigação cujo objetivo é: analisar o papel/funções das gerações mais velhas, em famílias com paramiloidose, na promoção de comportamentos de saúde e gestão do risco.

No âmbito deste estudo estamos a realizar entrevistas com membros de famílias com historial de paramiloidose. A sua participação consistirá em permitir que lhe faça algumas perguntas. Esta entrevista será gravada em áudio. Todas as informações que nos fornecer permanecerão confidenciais e serão usadas somente pelos investigadores para este estudo.

A sua participação é completamente voluntária. Se desejar poderá desistir a qualquer momento. A sua decisão de não participar não terá qualquer prejuízo para si ou para os seus familiares. Contudo a sua participação é muito importante para o avanço do conhecimento nesta área.

Eu, ....., fui esclarecido(a) sobre a investigação: “Papel da Geração mais velha na promoção da saúde em famílias com paramiloidose: perspectiva das famílias”.

Concordo em participar e que os meus dados sejam utilizados na realização do estudo.

Data: .....

Assinatura: .....

Caso, surja alguma dúvida da sua parte, ou queira desistir do estudo, agradecia que me contactasse:

Tel.

E-mail.

Com os melhores cumprimentos,

\_\_\_\_\_

Aveiro, \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de 201\_.